



EPIDERMÓLISIS BULLOSA: CUIDADO DE LA PIEL

TRABAJO DE FIN DE GRADO



AUTORA: ESTHER FRANCÉS TIRAPU

DIRECTORA: ESTHER VICENTE CEMBORAIN

*Nafarroako
Unibertsitate
Publikoa*



Universidad
Pública de
Navarra

Universidad Pública de Navarra
Grado de Enfermería
Curso Académico 2019/2020
Convocatoria ordinaria mayo 2020

RESUMEN

Introducción. Actualmente existen más de 7.000 Enfermedades Raras que tienen diferentes afectaciones y características clínicas de alta complejidad que perjudican a la calidad de vida de los pacientes. Son patologías muy difíciles de tratar debido a que los pacientes deben recibir asistencia en diferentes ámbitos.

Objetivo: Realizar una revisión bibliográfica sobre la Epidermólisis Bullosa, analizando el procedimiento de cura de heridas de esta enfermedad.

Metodología: Se ha realizado una revisión bibliográfica sobre la Epidermólisis Bullosa, centrada en los tipos de tratamientos y cuidados que requieren los pacientes, además de las necesidades pendientes de cubrir. Para ello hemos consultado diferentes artículos, planes de estrategia, noticias, documentales...

Resultados: La Epidermólisis Bullosa también conocida como Piel de mariposa es una enfermedad rara, que afecta a la dermis de los pacientes provocando ampollas y heridas al mínimo roce o traumatismo. Es una patología crónica que se presenta desde el nacimiento e incurable por lo que requiere una multitud de cuidados de la piel. Existen tres tipos diferentes de EB que varían en la forma de las lesiones y su severidad, llegando a ser mortal. Los principales cuidadores son los padres los cuales asumen una gran cantidad de tareas.

Conclusiones: Esta enfermedad afecta tanto a los familiares como al afectado. Por ello enfermería tiene un papel fundamental en la educación, formación, investigación y apoyo.

PALABRAS CLAVE: Enfermedades raras, epidermólisis bullosa, piel de mariposa, heridas y TICs.

ABSTRACT

Introduction. Nowadays there are more than 7,000 Rare Diseases that have different affectations and complex clinical characteristics that harm patients' quality of life. This pathologies are hard to treat because patients must be assisted in disparate areas.

Objective: To conduct a literature review on Epidermolysis Bullosa, analyzing the wound healing procedure of this disease.

Methodology: A literature review on Epidermolysis Bullosa has been carried out, focusing on the types of treatments and care required by patients, as well as the needs to be covered. For this purpose we have consulted several articles, strategy plans, news, documentaries...

Results: Epidermolysis Bullosa also known as Butterfly Skin is a rare disease, which affects the dermis of patients causing blisters and wounds with minimal friction or trauma. It is a chronic pathology that appears at birth and is incurable and therefore requires a multitude of skin care. There are three different types of EB that differ in the shape of the lesions and their severity, becoming fatal. The main caregivers are the parents who assume a large amount of tasks.

Conclusions: This disease affects both the family members and the affected person. Therefore, nursing has a fundamental role in education, training, research and support.

KEY WORDS: Rare diseases, epidermolysis bullosa, butterfly skin, wounds and TICs.

NÚMERO DE PALABRAS: 16.033

ÍNDICE

RESUMEN.....	I
ABSTRACT	I
ÍNDICE	II
1. INTRODUCCIÓN / ANTECEDENTES / JUSTIFICACIÓN	1
1.1 Marco Conceptual.....	1
1.2 Justificación	5
2. OBJETIVOS	7
2.1 Objetivo Principal:	7
2.2 Objetivos Secundarios:	7
3. MATERIAL Y MÉTODOS.....	8
3.1 Metodología	8
3.2 Diagrama de flujo	11
3.3 Cronograma	12
4. RESULTADOS/DESARROLLO	13
4.1 Concepto	13
4.2 Epidemiología	14
4.3 Etiología	16
4.4 Clasificación	17
4.4.1 EB simple.....	17
4.4.2 EB juntural	18
4.4.3 EB Distrófica.....	19
4.5 Diagnóstico	21
4.6 Problemas/Complicaciones	23
4.7 Tratamiento	25
4.7.1 Cuidados de la piel.....	26
4.7.2 Cuidados de las heridas	27
4.7.2.1 El baño	28
4.7.2.2 Preparación del lecho de herida	29
4.7.3 Cura de heridas y ampollas.....	30
4.7.4 Heridas infectadas	33
4.7.5 Material de curas	35
4.7.6 Dolor	36
4.7.7 Prurito	37
4.7.8 Tratamiento quirúrgico y rehabilitador.....	37
4.7.9 Nutrición	39

4.7.10	Tratamiento otras complicaciones	40
4.7.11	Tratamiento psicológico	41
4.8	Abordaje interdisciplinar	42
4.9	Necesidades no cubiertas	43
5.	DISCUSIÓN	45
6.	CONCLUSIONES.....	51
7.	PROPUESTA TEÓRICA DEL TRABAJO.....	52
7.1	Marco teórico	52
7.2	Objetivos.....	56
7.3	Metodología	56
7.3.1	Identificación del grupo diana.....	56
7.3.2	Desarrollo de la propuesta	56
7.4.2.1	Organización / Contenidos	57
7.4.2.2	Diseño / Gestión	58
8.	AGRADECIMIENTOS.....	60
9.	BIBLIOGRAFÍA	61
10.	ANEXOS.....	66

1. INTRODUCCIÓN / ANTECEDENTES / JUSTIFICACIÓN

1.1 Marco Conceptual

El término de Enfermedades Raras (EERR) surgió a mediados de los años 80, cuando a un grupo de autores especializados en las enfermedades metabólicas, les llamó la atención los problemas que tenían en común los trastornos poco frecuentes (1). Este término nace de la mano del concepto de medicamento huérfano, ambos se desarrollan en paralelo y se dirigen a dar una solución a los problemas que tienen las enfermedades de baja prevalencia (2).

Las enfermedades raras también conocidas como enfermedades de baja prevalencia, minoritarias y poco frecuentes, se caracterizan por ser heterogéneas debido a que clínicamente son muy diferentes, pero tienen en común su baja prevalencia y unas elevadas tasas de morbilidad y limitados recursos terapéuticos. Además, todas ellas son progresivas, discapacitantes y degenerativas (3).

La primera definición de estas enfermedades se recoge en el documento de Orphan Drug Act 1983 (EEUU) (4) que trata sobre medicamentos huérfanos y define Enfermedad Rara (ER) como *“aquella enfermedad por la cual no hay una expectativa razonable de que el costo de desarrollo y producción de un medicamento para la misma pueda ser reembolsada a través de la venta de dicho medicamento en EEUU”*.

Años más tarde en Europa se aprueba el primer Plan de Acción Comunitaria de 1999-2003 (5) sobre las enfermedades poco frecuentes, y en el cual se definen EERR como *“aquellas con peligro de muerte o de invalidez crónica, con una prevalencia tan baja que es necesario aunar esfuerzos de modo especial para velar por evitar una morbilidad o mortalidad perinatal o precoz importante, o una disminución considerable de la calidad de vida o del potencial socioeconómico del individuo”*.

El programa marcó esta definición para todas aquellas enfermedades cuya prevalencia es menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes en la Comunidad Europea. No obstante, dicho término no es válido para los EEUU y otros países, puesto que EEUU no marca una tasa de prevalencia sino que habla de tener menos de 200.000 casos en su territorio (2).

Tabla 1. Umbrales de prevalencia en diversas regiones del mundo según las distintas definiciones de enfermedad rara (6).

Región	Definición	Umbral máximo (casos/10 ⁵ hab.)	Habitantes/1 caso
Singapur	< 20.000 casos	356-638	157-280
Organización Mundial de la Salud	65-100 casos/10 ⁵ hab.	65-100	1.000-1.538
Estados Unidos	< 200.000 casos	61-86	1.163-1.640
Brasil	≤ 65 casos/10 ⁵ hab.	65	1.538
Unión Europea	< 5 casos/10 ⁴ hab. ^a	50	2.000
Corea del Sur	< 20.000 casos	39-42	2.381-2.564
Japón	< 50.000 casos	39-40	2.500-2.564
Dinamarca	< 1.000 casos	17-19	5.263-5.882
Australia	< 2.000 casos	8-11	9.090-12.500
Suecia	≤ 1 caso/10 ⁴ hab.	10	10.000
Noruega	< 100 casos/10 ⁶ hab.	10	10.000
Taiwán	≤ 1 caso/10 ⁴ hab.	10	10.000
Rusia	1 caso/10 ⁴ hab.	10	10.000
Islandia	≤ 2 casos/10 ⁴ hab.	20	5.000
Colombia	1 caso/5 10 ³ hab.	20	5.000
Filipinas	1 caso/2 10 ⁴ hab.	5	20.000
Enfermedad ultrarrara (Unión Europea)	≤ 1 caso/5 10 ⁴ hab.	2	50.000
Turquía	1 caso/10 ⁵ hab.	1	100.000
China	< 1 caso/5 10 ⁵ hab.	0,2	500.000

^a Países que adoptan la definición de enfermedad rara de la Unión Europea: Alemania, Austria, Bélgica, Bulgaria, Chipre, Croacia, República Checa, Eslovaquia, Eslovenia, España, Estonia, Finlandia, Francia, Grecia, Holanda, Hungría, Irlanda, Italia, Letonia, Lituania, Luxemburgo, Malta, Polonia, Portugal, Rumanía, Serbia, Suiza y Turquía; además, Canadá, Argentina, Chile y México.

Como se puede observar en la *Tabla 1* hay diferentes definiciones de enfermedad rara, que dependen del territorio y la legislación de donde se hable. Supone un gran problema que no haya una definición común en un mundo tan globalizado, ya que las EERR se pueden considerar de diferentes formas.

Actualmente se estima que existen de 5.000 a 7.000 enfermedades raras diferentes y se dice que un 6 – 8% de la población mundial puede estar afectada por algún tipo de enfermedad rara, es decir, más de 3 millones de españoles, 27 millones de europeos y 25 millones de norteamericanos (7). Estas cifras son equivalentes al total de habitantes de países como Bélgica y Luxemburgo; sin embargo este porcentaje está siendo actualmente cuestionado por la comunidad científica (6). Es importante saber que el número de pacientes de enfermedades raras varía de una enfermedad a otra (8).

Por ello ¿es raro padecer algún tipo de estas enfermedades?

En el artículo de la *“Paradoja de la rareza: a propósito del porcentaje de la población afectada por enfermedades raras”* (6) se explica que, a pesar de que las EERR tienen una baja prevalencia de forma individual, en global afectan a muchas personas debido al gran número de EERR distintas que existen. Por lo que la probabilidad de padecer una enfermedad rara en concreto es muy baja, pero la probabilidad aumenta si se cuenta con todas ellas.

A día de hoy los datos epidemiológicos que hay disponibles no están actualizados y no se corresponden con la realidad de casos de enfermedades raras que existen, porque muchas personas no están registradas en la base de datos (8). Teniendo en cuenta que su prevalencia no es fija ni en el tiempo ni geográficamente (6).

Una gran parte de enfermedades raras surgen en la edad pediátrica, esto se puede deber a que un alto porcentaje (80%) de enfermedades son de orígenes genéticos identificados (2). Pudiendo ser heredadas o por la mutación de novo, por trastornos monogénicos, síndromes cromosómicos y malformaciones congénitas. Otras son debidas a infecciones, alergias, o debido a causas degenerativas, prolíficas o teratogénicas. Pero la gran mayoría de enfermedades raras se desconoce cuál es su causa de aparición, por la falta de investigación sobre EERR. Hay que destacar que la prevalencia es mayor en adultos, debido a la alta tasa de mortalidad de algunas enfermedades en edad infantil (2,8).

A pesar de haber una gran variabilidad de enfermedades, todas ellas tienen unas características en común.

Estas enfermedades son crónicas y degenerativas por su gravedad, porque ponen en peligro la vida de estos pacientes. Por otra parte algunas son incapacitantes por lo que la calidad de vida de los pacientes se ve comprometida, además muchas de ellas conllevan una gran carga psicosocial por eso encontramos un gran sufrimiento tanto en los pacientes como en los familiares debido a la falta de ayudas y de esperanza terapéutica, ya que se debe saber que muchas son incurables y solo se pueden tratar los síntomas (8).

Por ello, al ser tan difíciles de tratar, enfermería tiene un papel fundamental porque los pacientes necesitan ser atendidos desde muchos ámbitos y se les puede proporcionar diferentes cuidados.

Pacientes y familiares se enfrentan diariamente a un gran número de dificultades; como la falta de acceso a un diagnóstico correcto, ya que se necesitan varias visitas a especialistas para encontrar este diagnóstico, lo que implica grandes retrasos, además de la administración de tratamientos inadecuados (8).

Otra dificultad es la falta de información sobre estas enfermedades y a donde se puede remitir a estos pacientes para que se les ofrezca ayuda, debido a que a día de hoy encontramos pocos profesionales con conocimientos sobre las diferentes afectaciones de las EERR. Esto viene a raíz de la falta de conocimiento científico que hay, lo que impide desarrollar las estrategias terapéuticas (7,8).

Por otro lado, las empresas farmacéuticas no invierten en la investigación de fármacos para las EERR, debido a que el reembolso que obtienen es escaso. No obstante, estas empresas reciben ayudas de distintos organismos públicos para la creación de estos medicamentos, pero aun así los precios son elevados. Además, hay que añadir que las familias de los afectados por una ER reciben escasas ayudas económicas para todos los gastos que tienen. Lo que les va generando un empobrecimiento (7,8).

Y es que vivir con una patología de este estilo tiene muchas consecuencias sociales como el colegio, el trabajo, el tiempo de ocio o la vida afectiva. Lo que muchas veces provoca estigmatización, aislamiento, discriminación o escasas oportunidades profesionales (7,8).

Por último, uno de los principales problemas, en el cual enfermería tiene un papel esencial, es la falta de calidad del cuidado de la salud. Debido a que muchos pacientes permanecen años sin una atención adaptada a sus necesidades (7,8). Por eso ante un caso de ERR, los profesionales sanitarios se deben informar acerca de la enfermedad y proporcionar los cuidados necesarios de la mejor manera posible.

Afortunadamente y gracias al trabajo de las organizaciones, asociaciones y familiares, se ha ido provocando un cambio tanto a nivel nacional como europeo. Estableciendo como prioridad en los Sistemas Sanitarios la investigación y atención a los pacientes con EERR. Esto es debido a la aprobación del *“Programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes para el periodo de 1999-2003”* (9) pero no es suficiente, y es necesario que desde las autoridades públicas se consideren una prioridad este tipo de enfermedades y se realicen acciones para ayudar a las deficiencias sensoriales, motrices, mentales y físicas de este tipo de pacientes (8,10).

Por todo ello las EERR deben ser una prioridad en las políticas de salud y deben ser tratadas, a pesar de su baja prevalencia, ya que tienen una alta mortalidad y son muy delimitantes. Se deben abordar de manera interdisciplinar y con una coordinación a nivel nacional, regional y local, centrándose en la investigación, el diagnóstico, el tratamiento y la difusión de recursos y conocimientos (1,2).

La Epidermólisis Bullosa (EB), también conocida como Piel de mariposa o epidermólisis ampollosa, es una de estas 7.000 enfermedades raras, que se caracteriza por ser de origen genético y hereditario. Es producida por una alteración de algunas proteínas de la piel que afecta a la estructura y unión de la dermis y epidermis. Se caracteriza por la gran fragilidad que tiene la piel, lo que provoca la formación de ampollas, las cuales también pueden aparecer en las mucosas. Esta enfermedad a día de hoy es incurable y las personas afectadas necesitan ayuda y cuidados continuos (11).

1.2 Justificación

A lo largo de la historia las EERR han sido un tema desconocido en la sociedad y con muy poca difusión pasando desapercibidas. Últimamente podemos escuchar más acerca de estas enfermedades en los medios de comunicación, pero estos conocimientos siguen siendo escasos, hasta el punto que la gran mayoría de profesionales no están formados en esta materia y no se sabe cómo actuar ante tales casos.

Este es un tema de controversia y abarca muchos campos tanto políticos como sanitarios, debido a que supone un problema de salud.

Una de las razones por las que decidí realizar mi trabajo de fin de grado sobre este tema, es el haber vivido una situación parecida con un familiar. Por ello creo que la labor de los profesionales y familiares es esencial, y va influir en el desarrollo de estas enfermedades. Aparte durante estos años de formación, no me habían hablado nada acerca de este grupo de enfermedades, lo cual me ha resultado una buenísima oportunidad para empezar una investigación en este tema tan amplio y desconocido.

Mi inquietud sobre la Epidermólisis Bullosa partió por una campaña realizada por la Asociación de piel de mariposa (DEBRA) que tuvo una repercusión en medios de comunicación y redes sociales con un video llamado “*El caso de los intocables*”(12), en el cual se mostraban varios niños con esta enfermedad. A raíz de la visualización de este corto, empecé a investigar acerca de este tema y me percaté que estas personas tienen una gran fragilidad en la piel, de ahí las curas tan aparatosas que deben realizarse.

Por ello mi intención con este trabajo es realizar una revisión bibliográfica para conocer mejor la Epidermólisis Bullosa y conseguir un mejor abordaje de la misma, ya que una de las necesidades no cubiertas de las familias es garantizar un apoyo domiciliario con un personal formado.

2. OBJETIVOS

2.1 Objetivo Principal:

Realizar una revisión bibliográfica sobre la Epidermólisis Bullosa, analizando el procedimiento de cura de heridas de esta enfermedad.

2.2 Objetivos Secundarios:

- Analizar las diferentes técnicas de cura según el tipo de herida.
- Reunir información para facilitar las tareas que realizan los cuidadores principales.
- Revisar la evidencia científica sobre la calidad de vida de los pacientes y sus familiares.
- Diseñar una aplicación de móvil, que pueda facilitar a los cuidadores principales de personas con Epidermólisis Bullosa la realización de las curas de heridas y el registro de las mismas.

3. MATERIAL Y MÉTODOS

3.1 Metodología

Este trabajo consiste en realizar una revisión bibliográfica acerca de las Enfermedades Raras y en concreto de la Epidermólisis Bullosa. Consta de varias partes.

La primera parte a modo de introducción trata sobre las enfermedades raras y su estado actual. La segunda se centra en un análisis e investigación sobre la Epidermólisis Bullosa, una enfermedad rara que requiere unos cuidados específicos de la piel. Y la última parte trata sobre la propuesta de intervención, el diseño de una aplicación de móvil para el registro de las heridas desde el domicilio y el cuidado de ellas.

La búsqueda en un primer lugar fue centrada en qué son las Enfermedades Raras y cuál es el panorama actual de ellas. A continuación, se dirigió hacia la Epidermólisis Bullosa (definición, etiología, epidemiología, diagnóstico, tratamiento...) tema principal de la revisión bibliográfica de donde se quiso recabar información sobre los diferentes cuidados de la piel que deben recibir los enfermos de EB, además de las distintas técnicas de cura dependiendo de la morfología de las heridas. Por último, esta búsqueda se dirigió hacia el uso de las Tecnologías de la Información y Comunicación (TICs) en la sociedad y su influencia en los Sistemas Sanitarios y enfermedades minoritarias.

Para ello se seleccionaron palabras clave tanto en inglés como en castellano, que para comprobar su correcta traducción se usó la herramienta Decs (Descriptores de ciencias de la salud).

- Castellano: Enfermedades raras, epidermólisis bullosa, piel de mariposa, heridas y TICs
- Inglés: Rare diseases, epidermolysis bullosa, butterfly skin, wounds and TICs.

Además, para que dicha búsqueda fuese más concreta, se requirió del uso de algunos filtros; como operadores (y, o, or, and), el idioma para que los textos fuesen en castellano e inglés y las fechas de publicación, debido a que las publicaciones

anteriores al 2000 no han sido de gran relevancia y se quedaban un poco obsoletos en cuanto a la información.

Una gran limitación a la hora de encontrar información, fue el acceso libre a textos completos “Free full text”, ya que algunos documentos encontrados eran de pago y solo se podía acceder a un resumen de estos. Pero gracias al préstamo interbibliotecario de nuestra universidad se pudo acceder a tres documentos.

En cuanto a la información recabada fue de las bases de datos ofrecidas por la Universidad Pública de Navarra. Las bases consultadas fueron: CINAHL, Web of Science, Dialnet, Cuiden, Google académico y Scielo.

De las cuales se extrajo:

- Dialnet: 296 documentos encontrados / 4 seleccionados
- CINAHL: 101 documentos encontrados / 2 seleccionados
- Web of Science : 123 documentos encontrados / 3 seleccionados
- Google Académico: 1390 documento encontrados / 6 seleccionados
- Cuiden: 11 documentos encontrados / 5 seleccionados
- Scielo: 27 documentos encontrados / 3 seleccionados

Se escogieron de la bibliografía de la asignatura *“Abordaje Integral de personas afectadas con Enfermedades Raras”* impartida este año en la Facultad de enfermería, dos estrategias del SNS. En el mes de Febrero se realizó una jornada sobre EERR, en la cual se comentaron que en los próximos meses iban a publicar un artículo de interés para nuestro trabajo.

También, se buscaron en Google guías de práctica clínica sobre la Epidermólisis Bullosa y se seleccionaron tres; a raíz de esta búsqueda se encontró un libro titulado *“Vivir con Epidermólisis Bullosa. Etiología, diagnóstico, asistencia interdisciplinar y tratamiento”*.

Aparte se consultó las siguientes páginas web:

- Orphanet, de la cual se extrajo alguna definición y un documento.
- Debra. Asociación de Epidermólisis Bullosa o Piel de Mariposa, de la cual hemos seleccionado cinco documentos, un documental y un video, para la elaboración de nuestro trabajo.

- FEDER. Federación Española de Enfermedades Raras. Dos documentos y una noticia.
- GERNA. Grupo de Enfermedades Raras o poco frecuentes de Navarra.
- EURORDIS: Organización Europea de Enfermedades Raras, se extrajo un estudio.
- GNEAUPP. Grupo Nacional para el estudio y asesoramiento de úlceras por presión y heridas crónicas.
- Instituto de Salud Carlos III. Registro de Pacientes de Enfermedades Raras, al cual se le solicitó la epidemiología sobre la EB en España.
- Observatorio de Salud del Gobierno de Navarra. Registro de Enfermedades Raras de Navarra.
- Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona. CSUR de la Epidermólisis Bullosa. Una noticia.
- Hospital de la Paz de Madrid. CSUR de la Epidermólisis Bullosa. Una noticia.
- Academia.edu, portal para académicos. Se seleccionó un estudio sobre EERR.

Además, fue necesario consultar tanto la página de U.S. Food and Drug Administration como la EUR-Lex para extraer dos definiciones.

Por otra parte, para el marco teórico de la propuesta de intervención se hizo una nueva búsqueda que se dividió en los diferentes temas que se trataron:

- Documentos relacionados con las TICs: Encuesta del Instituto de Estadística de Navarra y una noticia del periódico el País.
- Documentos en relación con las TICs en sanidad: Se encontraron en Scielo 214 documentos y se seleccionaron 3 artículos.
- Documentos del uso de las TICs en enfermedades minoritarias: El Programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes y dos artículos encontrados en Google.

Uno de los criterios de inclusión para seleccionar todos estos documentos estaba relacionado con que la información fuese de interés, es decir, que tratase sobre los diferentes temas seleccionados, como el tratamiento de la EB, la influencia de la cura sobre la calidad de vida y el uso de TICs en las enfermedades raras, aquellos que no cumplieron con dichos requisitos se descartaron.

Aparte de esta búsqueda bibliográfica, en el mes de diciembre pude ponerme en contacto con varios profesionales de la asociación DEBRA, a los cuales expliqué cuál era mi propuesta y fueron de gran ayuda con sus consejos.

Por último, para poder manejar toda esta información se usó el programa Mendeley ofrecido por la Universidad Pública de Navarra, el cual nos ayudó a realizar la bibliografía en estilo Vancouver.

3.2 Diagrama de flujo

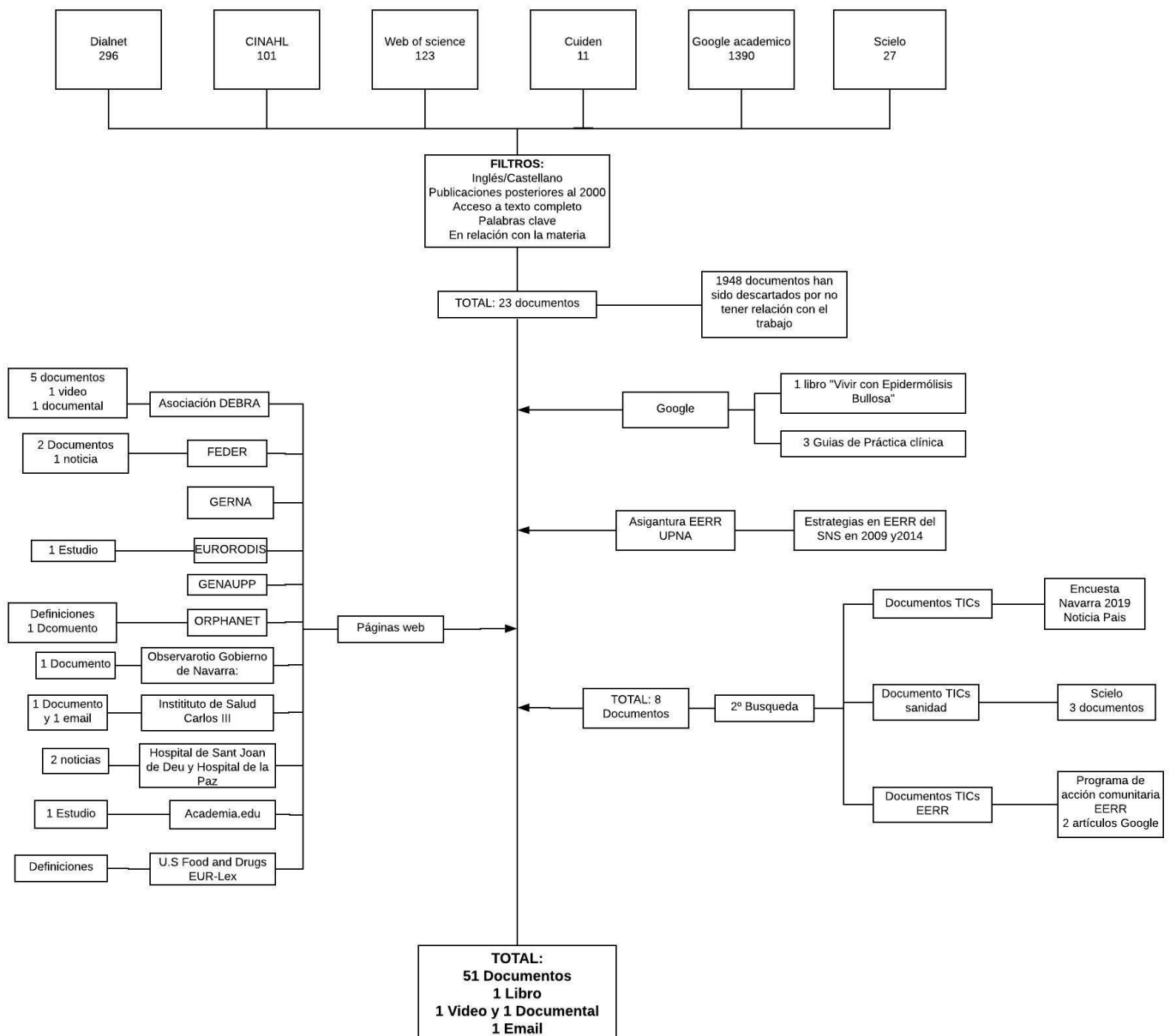


Figura 1: Diagrama de flujo metodología (Elaboración propia)

3.3 Cronograma

- Realización del curso CI: Octubre y Noviembre
- Elección del tema: Octubre, Noviembre y Diciembre.
- Realización de la propuesta del TFG: Diciembre, Enero y Febrero.
- Realización del documento: Febrero, Marzo y Abril.
- Elaboración del poster: Abril y Mayo
- Presentación del TFG: Mayo

4. RESULTADOS/DESARROLLO

4.1 Concepto

La Epidermólisis Bullosa (EB) es una de las denominadas como enfermedades raras (EERR) debido a su baja prevalencia: 2/100.000 habitantes (13).

Koeber en 1886 introdujo el concepto de EB dentro de las enfermedades ampollosas o vesiculares, aunque otros autores ya habían descrito casos clínicos similares (11,14).

Esta enfermedad es de origen genético y hereditaria (15) y se caracteriza por la formación de ampollas y heridas en la piel y en membranas mucosas (cavidad oral, nasal, esófago, faringe tracto genitourinario, zona peri anal y conjuntivas) producidas al mínimo roce, traumatismo o de forma espontánea (16,17).

La extrema fragilidad de la piel es debida a una alteración de algunas proteínas encargadas de la estructura y unión de la epidermis con la dermis (18), es decir *“el pegamento que mantiene unidas las diferentes capas de la piel”* (19).

Existen 3 grandes grupos para clasificar la EB (18), dependiendo del nivel estructural de la piel donde se localizan las ampollas (*Figura 2*):

- EB simple (EBS) cuando la ampolla se encuentra en la capa basal de la epidermis.
- EB juntural (EBJ) si se sitúa en la unión de la dermis con la epidermis
- EB distrófica (EBD) si se localiza a nivel de la dermis.

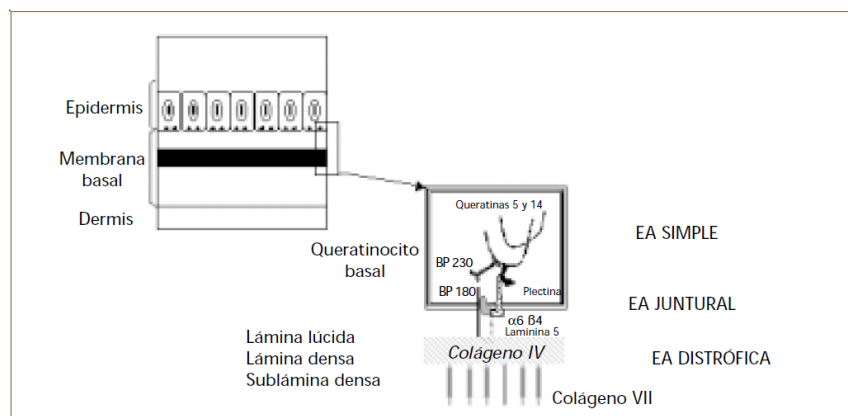


Figura 2: Estructura de la unión dermoepidérmica y localización de tipos de EB (18).

A su vez cada uno de estos grupos se subclasifica según la gravedad, las características clínicas y la herencia pudiendo ser recesiva, dominante y por una mutación de *novο* (mutación que surge por primera vez en una familia) (15,17).

Hablamos de una enfermedad crónica, pero no contagiosa ni infecciosa, no entiende ni de etnias ni de sexos. Actualmente no se ha encontrado ningún tipo de cura, por lo que los tratamientos son de tipo paliativo, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes y ayuda a los familiares (15,19).

Los pacientes de EB a lo largo de su vida presentan numerosas complicaciones y problemas, necesitando ayuda y cuidados continuos. Por tanto, para afrontar esta enfermedad no se debe tratar como una mera patología orgánica, sino que además hay que ofrecer unos cuidados desde una perspectiva holística (19).

Para el personal sanitario esta patología es todo un reto, debido al desconocimiento de la misma, lo que supone un problema para los pacientes y familiares a la hora de aplicar los cuidados. Siendo el apoyo a las familias un pilar fundamental (13,20).

La EB también es conocida como Piel de mariposa, porque la piel de estos pacientes es tan frágil como las alas de una mariposa, *“siendo este insecto su signo de identidad”* (13).

4.2 Epidemiología

Como ya se ha mencionado anteriormente, la Epidermólisis Bullosa es una enfermedad con una prevalencia baja, al haber tan pocos casos no se contabilizan de manera adecuada (20).

A la hora de analizar los datos debemos tener en cuenta que la EB Simple es la forma leve de esta enfermedad, por lo que muchos pacientes no acuden a consulta y no se encuentra registrado este dato.

En la *Tabla 2* se observa que su prevalencia varía dependiendo del país.

Tabla 2: N.º de casos de las distintas formas de EB por millón de habitantes (21).

País	Epidermólisis bullosa			Prevalencia total
	Simple	Juntural	Distrófica	
Noruega ⁴⁸	24,3	—	9,3	33,6
Escocia	28,6/33,2	0,3	20,4/24,6	49
Irlanda del Norte ⁴⁹	28	0,7	3,3	32
Finlandia ⁵⁰	15,1	0,2	8,8	24,1
Croacia ⁵¹	1,5	1,5	6,6	9,6
Japón	4	0,2	3,5	7,7
Sudáfrica ⁵²	0,8	0,7	1,2	2,7
Arabia Saudí ⁵³	1,7	—	3,7	5,4
USA	4,6	0,44	2,4	7,44
España ⁵⁴	1,72	0,125	3,47	5,69
MEDIA	11,32	0,38	6,69	18,39

En la tabla anterior, el tipo que predomina es la EB simple (EBS), seguida de la distrófica (EBD). Siendo la forma juntural (EBJ) la menos frecuente. Destacar que se dan más casos en el norte de Europa (21).

En cuanto a España la principal fuente de recogida de datos es la Asociación DEBRA, formada por los siguientes socios (21):

- EBS: 58
- EBJ: 5
- EBD: 109

Estos datos son muy similares a los ofrecidos por el estudio presentado en 1999 por la Dra. García Bravo del Hospital Virgen Macarena de Sevilla con la colaboración de 17 dermatólogos más. Se registraron 239 casos de los cuales había: EBS 69 (28,87%); EBJ 5 (2,09%); EBD 139 (58,16%) e indeterminados 26 (1,08%) (22).

Por otro lado, el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMEC) registró entre abril de 1976 y diciembre de 2004, 27 casos de EB entre 2.2040264 recién nacidos vivos. Lo que permitió calcular la incidencia de esta enfermedad: 12 casos por cada millón de recién nacidos vivos (21).

Por último, el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA) presento en 2016 un estudio para el periodo de 2000-2014 en el que se recogieron 8 casos de EB hereditaria, estimando una prevalencia para Navarra a principios de

2015 de 0,78 casos por 100.000 habitantes, si bien reconocen que puede existir un infra-registro de casos menos graves (23).

A día de hoy existen escasos estudios epidemiológicos sobre esta enfermedad, por lo que resulta difícil obtener la prevalencia e incidencia exacta sobre la EB.

4.3 Etiología

La EB es una enfermedad de origen genético que se transmite de forma autosómica dominante o recesiva. En la forma dominante uno de los progenitores padece la enfermedad por lo cual el hijo/a tiene una probabilidad del 50% de estar afectado por la enfermedad. En cambio en la forma recesiva ambos progenitores son portadores sanos del gen y la probabilidad de que sus hijos padezcan la enfermedad es (13):

- Un 50% de ser portador sano del alelo alterado (no expresa la enfermedad, pero la puede transmitir).
- Un 25% de tener 2 copias del alelo alterado (desarrollan la enfermedad).
- Un 25% de heredar las dos copias de alelos sanos (no desarrollan la enfermedad, ni la pueden transmitir).

El resultado de la transmisión del gen de la EB se debe a que una proteína de la piel encargada de su estructura está parcialmente ausente, debido a las lesiones causadas por la acción de los anticuerpos (11,16).

Las mutaciones detectadas son más de 1.000 en 10 genes diferentes, encargados de codificar cada uno a una proteína, las cuales son responsables de la integridad y estabilidad del tegumento. Las proteínas que frecuentemente están más afectadas son: las distintas queratinas, laminina 5 y el colágeno VII; este último responsable de constituir las fibrillas de anclaje de la dermis (11,16,19).

Todas las proteínas citadas son las encargadas de la unión entre la epidermis y la zona membrana basal dermoepidérmica o la matriz extracelular que se sitúa debajo de esta (11).

La gran variación genética unida a los factores ambientales, crea un importante número de fenotipos clínicos (19).

4.4 Clasificación

La clasificación de EB que se usa actualmente se basa en la propuesta por el Registro Nacional de Epidermólisis Bullosa de 1991, que este aceptó una propuesta de modificación en el año 2008 *“The classification of inherited epidermolysis bullosa(EB): Report of the Third International Consensus Meeting on Diagnosis and Classification of EB”* (24).

Esta clasificación contempla tres tipos de EB (EB Simple, EB Juntural y EB Distrófica), sus diferencias dependen de: Las características clínicas, modo de herencia, localización cromosómica, las proteínas y genes alterados y en qué nivel de la piel se producen las ampollas (21).

El pronóstico de la gravedad de las complicaciones nutricionales e infecciones o neoplasias es diferente en cada una de estas formas, precisando un tratamiento multidisciplinar diferente (25).

4.4.1 EB simple

La zona de formación de la ampolla es a nivel intradérmico, en las células de la capa basal o suprabasal (16). Las mutaciones se presentan en las queratinas basales 5-14 (15). Tiene un patrón de herencia autosómica dominante, lo que provoca que al nacer o en la primera infancia aparezcan las primeras lesiones en forma de ampollas tensas con un halo eritematoso. Si estas no se infectan se curan con rapidez sin dejar ninguna cicatriz. Estas lesiones aparecen en las zonas que presentan un mayor número de traumatismos y sobre todo en los meses calurosos (18) Los subtipos más frecuentes son (15,16,18,26):

- EB simple herpetiforme (Dowling-Meara) es uno de los subtipos más severos. Este aparece en el recién nacido y las lesiones se disponen en grupos, de ahí el adjetivo herpetiforme. Se caracteriza por el engrosamiento palmo-plantar progresivo (hiperqueratosis), inflamación de las mucosas, infecciones secundarias de la piel y sepsis, distrofia de las uñas y lesiones pigmentadas. Tiene alto riesgo de mortalidad en la infancia.
- EB simple generalizada de Köebner es otro fenotipo que se inicia desde el nacimiento o primeros meses de vida, las ampollas son más generalizadas y

aparecen sobre todo en manos, pies y donde la ropa causa fricción (codos, brazos, tronco, piernas, rodillas, etc).

- EB simple localizada de Weber-Cockayne es el subtipo más común. Al revés que los otros tipos las ampollas no aparecen desde el nacimiento, sino que se desarrollan más tarde en respuesta a los traumatismos (andar, practicar deporte...). No están afectadas las mucosas y uñas, exclusivamente palmas y plantas.

4.4.2 EB juntural

La EBJ se caracteriza por la formación de lesiones en la lámina lúcida de la zona de la membrana basal (punto de unión de la dermis con la epidermis) (26). Es la forma menos común y más grave.⁷ La herencia es autosómica recesiva, viéndose afectados la lámina 5, integrina $\alpha 6\beta 4$ y el antígeno BP180 (colágeno XVII) (15). El pronóstico de algunos de estos subtipos es bastante malo, originando la muerte a las pocas semanas de vida (21). Los subtipos son (18,21,26,27):

- EBJ generalizada letal tipo Herlitz es debida a la falta de la proteína laminina 5. Surge desde el nacimiento, produciendo ampollas y lesiones generalizadas. Estas pueden aparecer en cualquier parte del cuerpo, afectando también a las mucosas, tracto digestivo y vías urinarias. En ciertos casos los dientes desarrollan caries aceleradas, carecen de uñas y hay ciertos problemas de alopecia. Es la forma más severa y con mayor tasa de mortalidad (90% casos) en los primeros años de vida debido a la sepsis y anemia. Un signo de mal pronóstico es el retraso del crecimiento.
- EBJ generalizada no Herlitz surge a raíz de una mutación del gen BP180 (colágeno XVII). Se presenta a partir del nacimiento, pero tiende a mejorar con la edad. Se caracteriza por la presencia de ampollas generalizadas que provocan una piel atrófica y con pigmentación. También afecta a la mucosa oral y esmalte. Tiene un mejor pronóstico, pero hay un alto riesgo de que en edad adulta se desarrolle un carcinoma de células escamosas.
- EBJ con atresia pilórica es un subtipo muy similar al EBJ generalizada tipo Herlitz al que hay que añadirle una atresia de píloro. Es consecuencia de una alteración de la integrina $\alpha 6\beta 4$, componente principal de las

hemidesmosomas. Tiene un mal pronóstico, pero puede tener una reparación quirúrgica; se producen una gran cantidad de sobreinfecciones y complicaciones viscerales.

4.4.3 EB Distrófica

Este último tipo de EB provoca las lesiones por debajo de la lámina densa de la unión dermoepidérmica. La alteración se produce en el colágeno VII, responsable de las fibrillas de anclaje entre la dermis y la epidermis. Su herencia es dominante o recesiva, esta última es la más grave. El grado de severidad es muy variado, debido a que las ampollas se pueden producir de forma espontánea o por un traumatismo o roce, dejando cicatrices atróficas (13,18). Se suele presentar en tres formas (18,21,26,27):

- EB Distrófica recesiva tipo de Hallopeau-Siemens, es la forma más severa presentando ampollas y heridas extensas. Aparece desde el nacimiento, dejando áreas de la piel desnudas que pueden ser hemorrágicas. Muchos pacientes tienen una fusión en los dedos de manos y pies. La mucosa bucal se encuentra gravemente afectada, llegando a desarrollar una estenosis esofágica. Debido a todas estas dificultades los pacientes tienen un déficit alimenticio que genera intensas anemias ferropénicas, además de presentar una disminución de linfocitos T. Todo esto puede llegar a desencadenar un carcinoma espinocelular en manos y pies. Por lo que su pronóstico es muy grave, incluso todas estas complicaciones pueden conducir a la muerte.
- EB Distrófica recesiva no Hallopeau-Siemens, es muy similar al subtipo anterior, pero se diferencia en que no se desarrollan sindactilias, ni las mucosas están comprometidas. Las ampollas se desarrollan en las zonas acras (manos, pies, nariz y orejas) y su cicatrización es atrófica, debido a anomalías en las fibrillas de anclaje tanto morfológicas como numéricas (ausencia o reducción).
- EB Distrófica dominante, las lesiones pueden estar en zonas expuestas a traumatismos o de forma generalizadas en grandes zonas de la piel. Pueden aparecer desde el nacimiento o incluso más tarde. Las mucosas raramente

están afectadas y las uñas son distróficas. Presenta menos complicaciones que los otros tipos de EBD.

También hay que destacar que existen dentro de estos 3 grupos más subtipos que no son tan comunes, como los que aparecen en la siguiente *Tabla 3*:

Tabla 3: Clasificación de la epidermólisis bullosa (21).

Tipos de epidermólisis bullosas	Transmisión Cromosoma	Proteína	Gen
SIMPLES			
Localizadas			
EBS localizadas en manos q13, ypies (Weber-Cockayne) q21	AD	K5, K14	KRT5, KRT14 12q11-17q12-
Generalizadas			
EBS generalizadas K14 (Koebner)	AD	K5,	
EBS herpetiforme K14 (Dowling-Meara)	AD	K5,	
EBS con pigmentación	AD	K5 moteada	
EBS con distrofia muscular	AR	Plectina	PLEC1
	8q24	EBS superficial	AD
JUNTURALES			
Localizadas			
Inversa	AR		
Acral	AR	Laminina 5	
Aparición tardía	AR		
Generalizadas			
Herlitz	AR	Laminina 5	LAMA 3, 18q11.2, LAMB3, 1q32, LAMC2 1q25-q31
No Herlitz	AR	BP180, Laminina 5	BPAG2, 10q24.3, LAMB3 1q32
Con atresia pilórica	AR	Integrina $\alpha 6\beta 4$	ITGA6, 17q25, ITGB4 2q24-q31
DISTRÓFICAS			
Localizadas			
Inversa	AR		
Acral	AR		
Pretibial	AD		
Centrípeta	AD		
Generalizadas			
RECESIVA	AR	Colágeno VII para todos los subtipos	COL7A1 3p21.1
— Hallopeau-Siemens	AR		
— No Hallopeau-Siemens	AR		
DOMINANTES			
— EBD dominantes	AD		
— EBD transitoria del recién nacido	AD		

Es importante saber que otros autores prefieren clasificar la EB en 2 grupos: distróficas y no distróficas.

En cambio Denyer et al. (26) consideran que el Síndrome de Kindler (SK) es otro tipo de EB, que se caracteriza por tener una alteración de la kindlina-1 la cual produce una separación de la piel en cualquiera de las diferentes capas (zona basal epidérmica, lámina lucida o la zona de debajo de la lámina densa). Se suele confundir con los tipos de EB mencionados anteriormente.

No obstante, el portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos Orphanet, considera que la epidermólisis bullosa hereditaria es un gran grupo de enfermedades y clasifica todos los tipos de EB descritos como enfermedades diferentes.

4.5 Diagnóstico

A lo largo de estos últimos años ha habido un gran avance en conocimientos de genética, lo que ha permitido desarrollar el diagnóstico de cualquier tipo de EB (21).

Cuando un niño nace y vemos que presenta algún tipo de dermatosis lo primero que se debe realizar es un interrogatorio a los padres por si ha habido algún antecedente familiar previo de esta enfermedad, ingesta de medicamentos durante el embarazo, alguna infección de la madre o del neonato o algún tipo de sintomatología extraña. Una vez realizado, se debe centrar en el examen clínico del recién nacido para valorar las lesiones (localización, afectación de mucosas, existencia de infecciones, sintomatología...) (21).

Por último, hay que realizar una biopsia cutánea para llevar a cabo varias pruebas (hematoxilina-eosina, inmunofluorescencia cutánea directa, microscopia electrónica, mapeo de antígenos y detección de mutaciones), lo que permitirá tener un diagnóstico de confirmación del tipo de EB que es, como en la *Figura 3* (17).

Con la tinción de hematoxilina-eosina se podrá visualizar el nivel dermoepidérmico donde se localiza una ampolla, en cambio con la microscopia electrónica e inmunofluorescencia se puede diagnosticar el subtipo de EB que es, lo que proporciona la localización exacta de la lesión.

Cuando se realiza una biopsia cutánea se debe elegir una ampolla de menos de 24 horas de evolución o una parte de piel sana sobre la que se induce una ampolla microscópica (18).

Con estas pruebas se intenta proporcionar el mejor diagnóstico a los pacientes y/o a las familias, además sirve para valorar los riesgos de recurrencia y obtener información de transmisión genética (20).

El diagnóstico prenatal se realiza cuando hay algún antecedente familiar de EB, a través de una biopsia cutánea fetal a partir de la décimo séptima semana de gestación (21).

Se debe saber que el diagnóstico es un proceso de incertidumbre para los familiares y pacientes. Este no va a cambiar el curso de la enfermedad, pero es de gran importancia para el pronóstico y planificación familiar (15). Hasta este momento la familia va a tener esperanza de que la enfermedad sea una de tantas que con un buen tratamiento tenga una solución. Una vez que la familia conoce el diagnóstico deberá ser orientada en todo momento por psicólogos, dermatólogos, médicos de familia...(14)

Todos estos avances se han hecho por la labor de médicos e investigadores que han dado a conocer esta enfermedad a través de los resultados de pruebas clínicas (11).

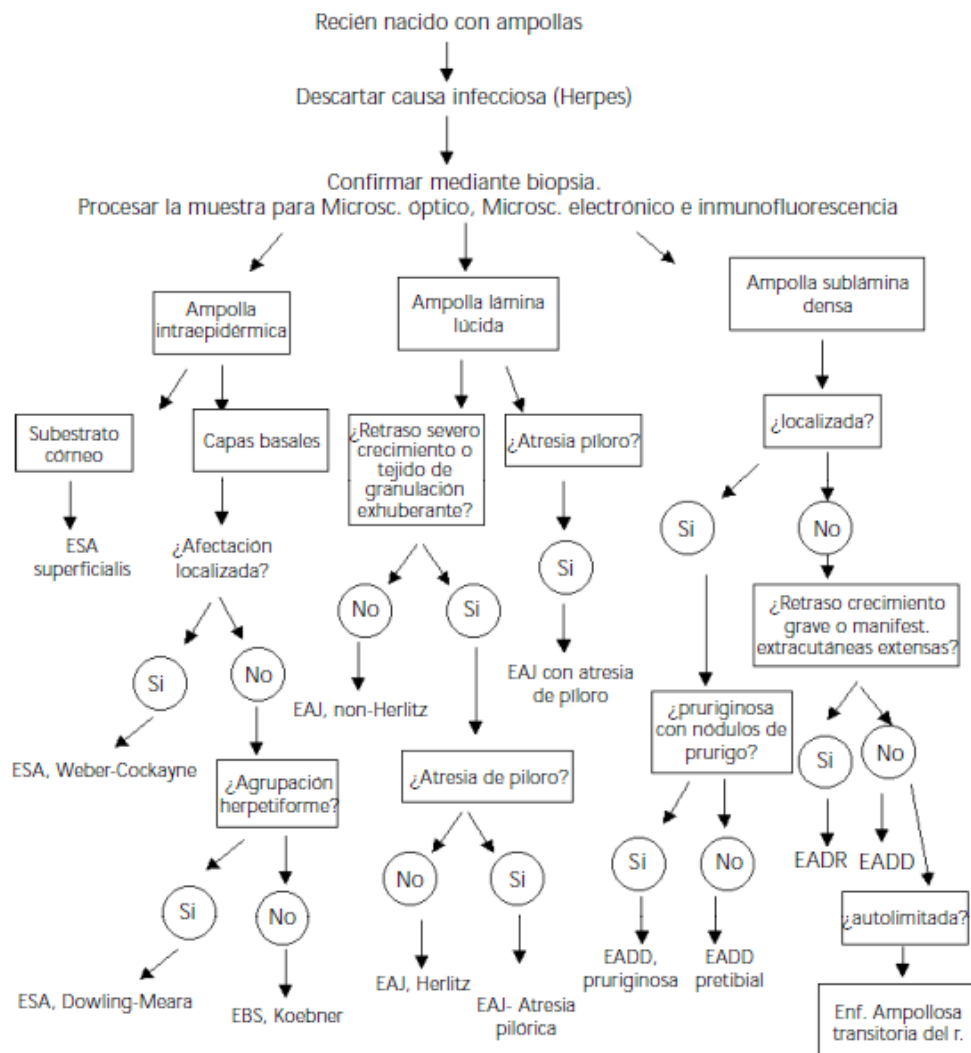


Figura 4: Algoritmo diagnóstico EB (18)

4.6 Problemas/Complicaciones

Los pacientes con EB desencadenan numerosas complicaciones, pero no solo a nivel de la piel, sino que estas también afectan a otras partes del cuerpo. Pueden afectar de diferentes maneras, siendo imprescindible identificarlas a tiempo para poder prevenirlas.

El principal problema surge a nivel cutáneo ya que la piel es muy frágil, débil, sensible y vulnerable a la formación de ampollas/flictenas a partir de roces o sin ningún motivo (20). Muchas de estas lesiones se suelen cronificar y con el tiempo pueden llegar a infectarse provocando una septicemia o celulitis.

La cicatrización puede provocar anomalías en la pigmentación de la piel, alopecia y prurito debido a la sequedad e inflamación cutánea. No son los únicos problemas

ocasionados por la cicatrización, también pueden aparecer cicatrices atróficas con fenómenos de retracción, originando contracturas musculoesqueléticas y cicatrices anómalas (16,19).

En el caso de manos y pies se puede provocar una queratodermia (engrosamiento de la piel palmoplantar) y sindactilia (fusión de los dedos); incluso una ausencia de uñas o distrofia ungueal (16,19).

A nivel gastrointestinal se originan complicaciones en la mucosa oral por la aparición de lesiones y ampollas generando microstomía (reducción del espacio de abertura de la boca), disfagia, estenosis esofágica, anquiloglosia (frenillo anormalmente corto) y estreñimiento que dan lugar a un déficit alimenticio. Estas lesiones también afectan a la mucosa anal ocasionando fisuras. Los dientes también se ven afectados ya que hay un alto porcentaje de desarrollo de caries, pérdidas de esmalte e incluso de algunas piezas (16,19).

En casos muy severos se pueden originar abrasiones y ulceraciones corneales que dificultan e impiden la visión, aunque no es algo común.

Debido a la pérdida de hematíes por las lesiones y a la malnutrición de estos pacientes se genera un déficit de hierro, lo que hace que la anemia crónica sea un problema más.

Respecto al aparato locomotor, hay una falta de masa ósea y numerosos problemas inflamatorios, que puede generar una osteoporosis e incluso provocar retrasos en el crecimiento de los niños (16,19).

La complicación con mayor tasa de morbilidad y mortalidad es el carcinoma espino celular, ya que este es más agresivo que en personas sin EB y suele aparecer en heridas crónicas y cicatrices, convirtiéndose en la principal causa de muerte en las EB severas (19).

A pesar de los problemas enunciados, la complicación más difícil de tratar es el dolor, siendo multifactorial. El dolor puede ser agudo, crónico o relacionado con algún tipo procedimiento (16,19).

Debemos saber que esta enfermedad no solo afecta a nivel físico, sino también a nivel psicológico y social. Incluyendo como afectados a los familiares en estos aspectos.

La EB provoca en algunos pacientes pérdida de autoestima y depresión, además de impotencia ya que ellos no tienen ningún control sobre la enfermedad. Muchos de estos pacientes se sienten rechazados por la sociedad, lo que les genera un aislamiento social y vergüenza sobre su propio cuerpo (16,19).

A nivel familiar la aparición de una enfermedad rara es algo duro de asumir, genera culpabilidad, por ello es fundamental formar a las familias para que la calidad de vida de ambos afectados sea mejor. El principal cuidador de estos pacientes es la madre, ya que suelen asumir la gran mayoría de los cuidados.

En cuanto a los aspectos sociales los problemas surgen en la educación, en la búsqueda de empleo y a nivel económico. Además, que todo ello repercute de manera directa en la calidad de vida y el entorno familiar (16,19).

El pronóstico de las personas afectadas con EB dependerá de todas estas variables, ya que el grado de severidad es muy diferente.

Las personas que padecen las formas leves de EB tendrán temporadas de discapacidad, pero el resto del tiempo pueden llevar una vida normal (11,16).

En cambio, el paciente que padezca una EB severa suele presentar discapacidades, lo que le genera un agotamiento físico y emocional. Gracias a los avances y a un correcto cuidado médico desde la gestación, se está logrando que la tasa de supervivencia llegue a la edad adulta, hasta en los casos más graves (11,16)

4.7 Tratamiento

A día de hoy la EB no tiene cura, los tratamientos se basan en cuidados paliativos, es decir, cuidados que alivian el sufrimiento/dolor. Los principales objetivos que se deben marcar los sanitarios con enfermos de EB son: disminuir la formación de ampollas y en el caso de que haya, que estas tengan una correcta cicatrización, evitando la infección de la mismas. Además de controlar el dolor y las posibles complicaciones (18).

Los cuidados ofrecidos desde la infancia tendrán una gran repercusión en la calidad de vida de estos pacientes (16). Por lo que será fundamental revisar de manera continua y detallada la piel y heridas (26). No obstante cada tratamiento se deberá adaptar al tipo de EB y a las características de las lesiones; y siempre se deberá

escuchar la opinión del paciente y los familiares, ya que ellos son los que mejor conocen su afección y los tratamientos que le han sido efectivos (26).

Además de los cuidados de la piel será esencial revisar la nutrición, salud dental, las complicaciones oftalmológicas y otro tipo de problemas que vayan surgiendo (26).

Por todo esto será primordial que los profesionales que atiendan a estas personas tengan unos conocimientos previos sobre la enfermedad, para no causar daños o provocar otras lesiones. Además, influirá que el trabajo se haga dentro un marco multidisciplinar, para que de esta manera se consiga un abordaje integral del enfermo.

4.7.1 Cuidados de la piel

Como hemos mencionado anteriormente el principal objetivo es evitar la formación de ampollas, por lo que un buen cuidado de la piel es fundamental.

La principal causa de formación de heridas son los traumatismos, aunque estos sean insignificantes, se debe proteger las zonas más propensas a golpes, aparte de los puntos de presión del cuerpo humano (talones, región escapular, occipucio, sacro, caderas, palmas de las manos...), para los que se debe usar un vendaje almohadillado o incluso se puede hacer con sábanas viejas. También es interesante que cuando el niño/a empiece a gatear proteger el entorno, acolchándolo para evitar lesiones (18,21).

Otro factor perjudicial es el sol, los afectados deben proteger siempre su piel y vigilar la aparición de manchas y pecas. Es fundamental mantener siempre la piel bien hidratada (21).

Respecto a los neonatos se debe tener un mayor cuidado a la hora de cogerlos, nunca hay que friccionar o causar presión sobre la piel. Para ello se debe evitar agarrarlos por debajo de los brazos y siempre hacerlo con las manos abiertas colocándolos de lado y metiendo un brazo por debajo del bebé antes de levantarlo. Si fuese necesario causar presión en alguna parte del cuerpo se debe administrar previamente vaselina en este punto (18,21).

Hay que tener en cuenta que nunca se debe usar materiales adhesivos a la piel (esparadrapos, tiritas, electrodos, apósitos adhesivos...). En el caso de tener que fijar algo es preferible usar suturas o vendas cohesivas con gasas (18,21).

También se deben tomar medidas cuando un paciente esté ingresado, como mover el sensor de la saturación frecuentemente, evitar medir de forma constante la tensión arterial y siempre colocar el manguito encima de una gasa o sobre la ropa, nunca de manera directa sobre la piel (16).

En cuanto a la vestimenta es recomendable el uso de ropa 100% de algodón ya que esta es más transpirable y fácil de poner y quitar. Hay que colocarla siempre dejando las costuras por fuera (usarla al revés) y evitando las etiquetas, gomas, cremalleras...; todo lo que pueda rozar la piel. Los zapatos deberán ser amplios y que traspiren, como protección se pueden usar dos pares de calcetines o plantillas. En relación con los pañales se debe proteger previamente la piel y colocarlos dejando holgura (16,21).

Para el descanso se usará una ropa de cama suave y sin costuras. Es conveniente el uso de un colchón de látex, visco elástico o de agua (21).

Por último, es esencial tener una buena higiene general y bucal, ya que nos prevendrá de las infecciones de las heridas.

4.7.2 Cuidados de las heridas

La cura de lesiones de EB se aconseja hacerla cada 2 o 3 días, siendo posible que se realice a la vez que el baño, ya que esto favorece el desprendimiento de los apósitos (21).

Los encargados de realizarlas son los propios afectados o las familias, en algunos casos excepcionales lo realizará el profesional de enfermería. No es recomendable que los pacientes acudan a los centros de salud para realizar las curas, debido a que es un ambiente con muchos gérmenes por lo que puede ser un foco de infecciones, por ello estos afectados realizarán los cuidados en su hogar (21).

Cada cura tiene 4 partes a seguir que son:

1. La retirada de apósitos.

2. El baño.
3. La cura de lesiones.
4. El vendaje.

Para empezar con estos cuidados es conveniente preparar el ambiente, colocando en una mesa todo el material necesario. Antes de comenzar el procedimiento de cura se debe administrar algún analgésico que cubra un umbral alto de dolor (28).

4.7.2.1 El baño

El aseo es una forma de prevenir infecciones en las heridas y ampollas, al limpiar la epidermis. Algunos pacientes se beneficiarán con el baño ya que les alivia el dolor y se relajan, en cambio, otros opinan que es una práctica dolorosa y de manejo difícil porque requiere mucho tiempo (26).

Puede ser un baño o ducha, por lo general se escoge el baño por facilitar que los apósitos se despeguen más fácilmente.

Los pasos a seguir (21,26):

- 30 minutos antes de empezar con la cura administrar un analgésico.
- Quien vaya a realizar la cura debe lavarse las manos antes y después del procedimiento. En el caso de que la cura sea realizada por otra persona que no sea el paciente debe utilizar guantes de un solo uso.
- Aquellos afectados que tenga una piel muy sensible se debe forrar la bañera con algún tipo de almohadillado.
- Controlar la temperatura de agua, siendo mayor a 20°C y menor a 31°C (rondando los 25°C) y se puede añadir gel o aceite al agua.
- Retirar los vendajes secundarios antes de introducir al paciente en la bañera, se pueden cortar con tijeras de pato.
- Es importante vigilar el acceso a la bañera y que el enfermo de EB sea siempre ayudado para que no se provoque ningún traumatismo en la piel. Con los niños hay que tener una mayor vigilancia para que no se autolesionen.
- Una vez sumergido retirar el vendaje primario y en el caso de haber piel muerta se quita con una gasa y mucha delicadeza. Al quitar el vendaje se debe establecer una zona sucia para ir dejando los apósitos retirados.

- Para el resto de la piel debemos usar compresas o esponjas suaves, se lavará realizando presión de forma leve y nunca frotando. El pelo se debe lavar con mucho cuidado y con champús suaves.
- Una vez aclarado el paciente se retira del agua. En el caso de los niños se les debe coger con las manos abiertas y en los adultos se les ayudara sujetándolos firmemente con los brazos y nunca tirando de la piel.
- El secado de la piel del paciente debe hacer con compresas de algodón mediante pequeños toques y nunca frotando. Se empieza por la zona posterior (nalgas y zona dorsal), después se sigue por las extremidades inferiores hasta llegar a los pies y por último se cura la parte anterior del tronco y los miembros superiores.
- Es muy importante hidratar la piel después del baño.
- En los casos en los que no sea posible realizar el baño antes de la cura, los apósitos deben retirarse mojándolos con suero fisiológico.

4.7.2.2 Preparación del lecho de herida

En el año 2003 la European Wound Management Association estableció una estrategia para la curación de heridas, que se basa en el control de 4 factores para estimular un correcto proceso de curación (29).

Esta estrategia es válida para las heridas de la Epidermólisis bullosa, con estos principios de preparación del lecho de heridas que se tratará de intentar eliminar las barreras de cicatrización y crear un entorno óptimo para esa cicatrización.

Los 4 aspectos a tener en cuenta son los siguientes: Tejido (libre de material necrótico), infección e inflamación (carga bacteriana controlada), humedad (controlar el exceso de humedad) y el avance epitelial. Se conocen por su acrónimo en inglés TIME (*Tissue, Infection, Moisture y Edge*) (26).

Las heridas crónicas se caracterizan por tener de forma continua tejido no viable que impide la cicatrización, para eliminarlo se realiza un desbridamiento de este tejido necrótico. Las cuatro formas de realizarlo son (26):

- Desbridamiento autolítico, proceso en el interior de la herida mediante el cual las enzimas y macrófagos eliminan el material necrótico.

- Desbridamiento quirúrgico, se realiza en quirófano, pero con la EB no se suele usar ya que las heridas son muy dolorosas y sangran demasiado.
- Desbridamiento mecánico, consiste en limpiar la herida y usar almohadillas de desbridamiento.
- También se puede usar el tratamiento larvario, el cual ha generado buenos resultados, pero en algunos pacientes puede producir dolor.

La piel de la EB es muy frágil por lo que tiene una mayor susceptibilidad a ser colonizada por bacterias, generando una infección. Tiene más incidencia en las formas más graves, cuando el cuerpo ha perdido defensas que luchan contra estos microorganismos. Todo esto dificulta la cicatrización, por lo que cuanto antes se detecte este problema y se tomen medidas, la evolución de las heridas será mejor (26).

La gestión del exudado es otro problema más, debido a que estos pacientes se caracterizan por tener una cantidad alta de exudado muy viscoso. Los apósitos no pueden absorber todo el exudado, quedando retenido en las heridas, dañando el lecho. Esta complicación es muy difícil de manejar porque los afectados tienen ciertas limitaciones en el uso de apósitos, y no pueden usar aquellos que son adhesivos. Por todo lo expuesto la cura en ambiente húmedo protege las lesiones, proporcionando un ambiente ideal para la cicatrización y gestión el exudado (27).

Por último, es muy importante estimular los bordes de las heridas, ya que una vez que tengamos un lecho correcto la herida debe epitelizarse. Para ello hay que tener en cuenta si los apósitos se cambian con frecuencia, valorar la presencia de callos o hiperqueratosis y por último el agotamiento de células madre de la piel (26).

4.7.3 Cura de heridas y ampollas

El cuidado de ampollas y heridas es una tarea diaria, que consiste en un procedimiento delicado y minucioso. Se debe revisar el cuerpo del paciente para localizar flictenas y puncionarlas cuanto antes, evitando de este modo la extensión de las mismas. Se recomienda realizar las curas cada dos días.

Los pacientes o familiares que realicen las curas deben aprender cual es el procedimiento y también como se previenen estas heridas (15,21) como en la *Figura 4*.

Hay que tener en cuenta que la piel esté bien seca e hidratada.

Como medidas de prevención de infecciones se deben usar guantes y mascarillas, además de un lavado previo de manos (20).

Para la cura de una herida los pasos a seguir son (20,28):

- Desbridar la herida, retirando todo el tejido necrótico con extremo cuidado. (En el caso de no presentar signos de infección, ni tejido no viable, este paso no se realiza).
- Limpiar el lecho de la herida con suero fisiológico por irrigación, nunca frotando. No se recomienda el uso de antisépticos de manera rutinaria.
- Aplicar pomadas si es preciso, según las características de las heridas.
- Elegir y colocar un apósito no adhesivo dependiendo del estado de la herida, la cantidad de exudado que produce y la localización.
- Sujetar todo con un vendaje de algodón o cohesivo, por encima se coloca una venda tubular elástica. No debe alterar la movilidad y flexibilidad.

En el caso de encontrar una ampolla, las actuaciones para realizar la cura son (15,26,28):

- Pinchar la ampolla con una aguja hipodérmica en su punto más bajo, atravesándola de forma paralela a la piel. Se debe dejar un orificio de entrada y otro de salida.
- Comprimir la ampolla con una gasa estéril para sacar el líquido del interior. Se debe dejar el techo de la ampolla, en el caso de que no haya signos de infección.
- Limpiar la lesión con suero fisiológico.
- Colocar un apósito no adherente según las características de la ampolla puncionada.
- Vendar la lesión y los productos colocados con una venda de algodón y por encima una venda tubular elástica.

Después de haber realizado ambos procedimientos se debe registrar y anotar una descripción de la herida, añadiendo los siguientes datos: Fecha de aparición, localización y dimensión, estadio, tipo de tejido del lecho, aspecto, cantidad de exudado, signos de infección, dolor y piel perilesional. Para tener un registro y consultarlo con el médico responsable del tratamiento.

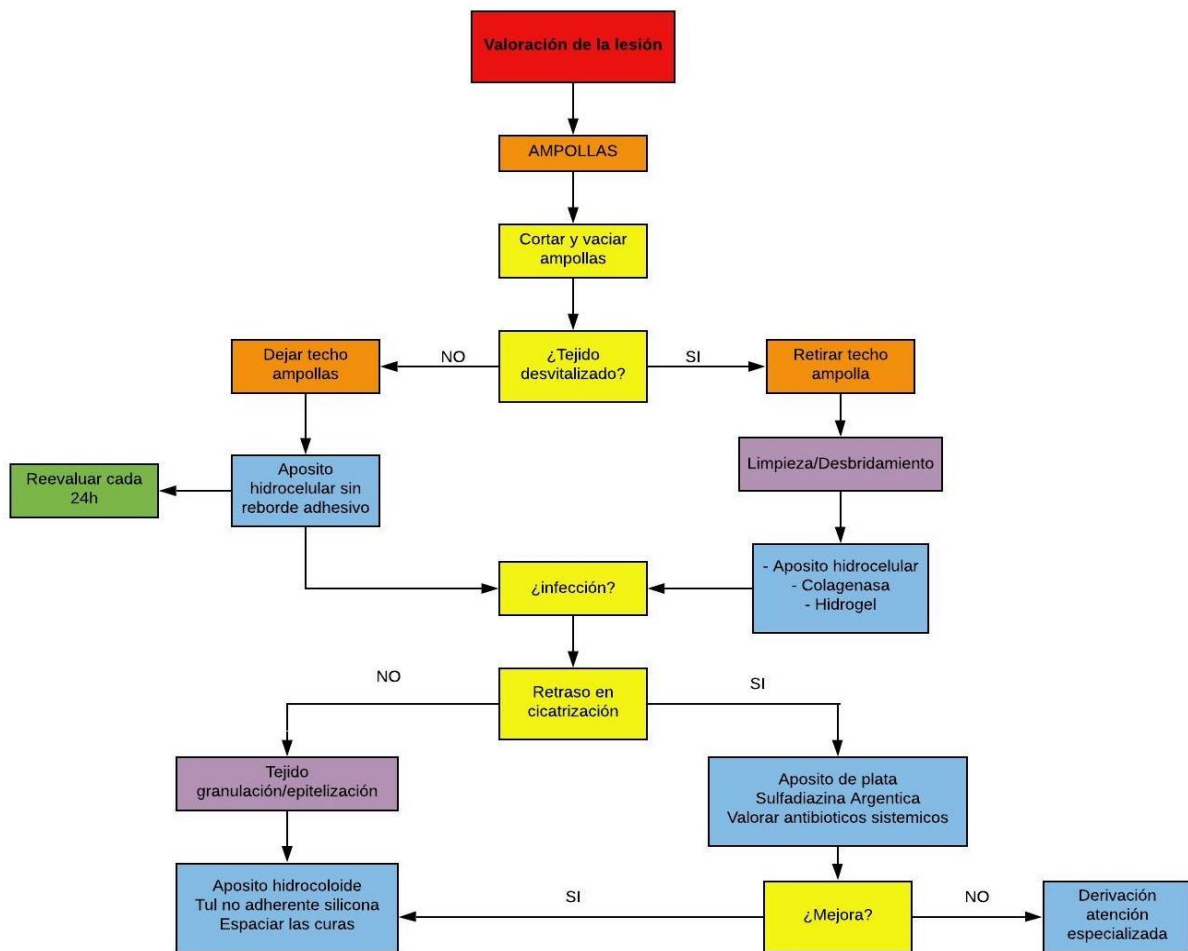


Figura 4: Algoritmo terapéutico para el cuidado de lesiones cutáneas en pacientes con EB (27).

Aparte de estos pasos, cada parte del cuerpo tiene unas características distintas por lo que se deben seguir otras recomendaciones además de las indicadas (21):

- Las nalgas y las ingles se caracterizan por generar una gran cantidad de exudado, se recomienda el uso de apósitos con silicona que además proporcionan un acolchado.
- Las extremidades inferiores se deben vendar comenzando desde la parte superior de la rodilla hasta la cresta iliaca, este vendaje se realiza en paralelo y nunca en espiral o perpendicular.

- En los pies se usan apósitos absorbentes de silicona en la zona plantar y en la zona del talón apósitos absorbentes de espuma. Se debe vigilar los espacios interdigitales de manera frecuente para prevenir las sindactilias. Para ello se pueden usar tiras de apósitos colocadas en estos espacios. En el caso de que haya alguna lesión se emplean apósitos suaves, maleables y cicatrizantes. El vendaje siempre debe realizarse desde el tobillo hacia el empeine hasta llegar a la base del dedo pulgar.
- En el cuidado de los brazos se deben seleccionar aquellos apósitos con mayor poder de cicatrización. En la parte de los codos es recomendable usar apósitos con acolchado. En cambio, los hombros y axilas al presentar bastante exudado, se recomienda el uso de apósitos finos de silicona, de esta manera no se altera el movimiento.

El vendaje de los brazos deberá permitir la movilidad y flexibilidad por lo que debe comenzarse desde las muñecas hacia las axilas en sentido perpendicular al brazo.
- Los cuidados de las manos son muy parecidos a los del pie ya que se suelen producir lesiones en los espacios interdigitales. El vendaje de los dedos, se inicia en la muñeca dándole dos vueltas y de ahí se dirige hacia cada dedo contorneándolo.
- El tronco se puede proteger colocando una compresa acolchada en las nalgas llegando hasta la zona lumbar, encima se debe colocar una venda de algodón desde las caderas hacia el tórax. También se puede colocar una venda elástica recortándola como un bañador.

4.7.4 Heridas infectadas

Es importante saber que toda herida está colonizada por gérmenes, que no son perjudiciales si no son patógenos. No es común encontrar una gran carga bacteriana en las heridas de EB, estos casos aparecen en las formas más graves y en aquellas heridas crónicas o que tienen una mala cicatrización (21).

La principal estrategia para prevenir estas heridas es extremar las medidas de asepsia en la manipulación de las lesiones como en la *Figura 5*, además de diferenciar las zonas limpias y sucias de las mismas.

Es importante saber que las heridas no deben ser tratadas con antibióticos porque los gérmenes se pueden volver resistentes, hay dos excepciones la mupirocina y la nitrofurazona (21).

Los productos recomendados para las heridas con sospecha o riesgo de infección son aquellos que contienen plata. La plata tiene una eficacia antimicrobiana ante muchos gérmenes incluso los multirresistentes (21).

Los productos recomendados necesitan unos apósitos secundarios para la retención del exudado. Los medicamentos recomendados (21):

- Plata nanocristalina, presente en unos apósitos con barrera antimicrobiana ante los gérmenes patógenos. Antes de colocar estos apósitos deben mojarse con agua destilada.
- Sulfadiazina argéntica, se usa para sobreinfecciones y es eficaz contra muchos patógenos Gram-, Gram+ y cándidas. Se caracteriza por su capacidad limpiadora y exfoliante.
- Tecnología hydrofiber con plata, con esta técnica se logra generar un medio húmedo que favorece la cicatrización.

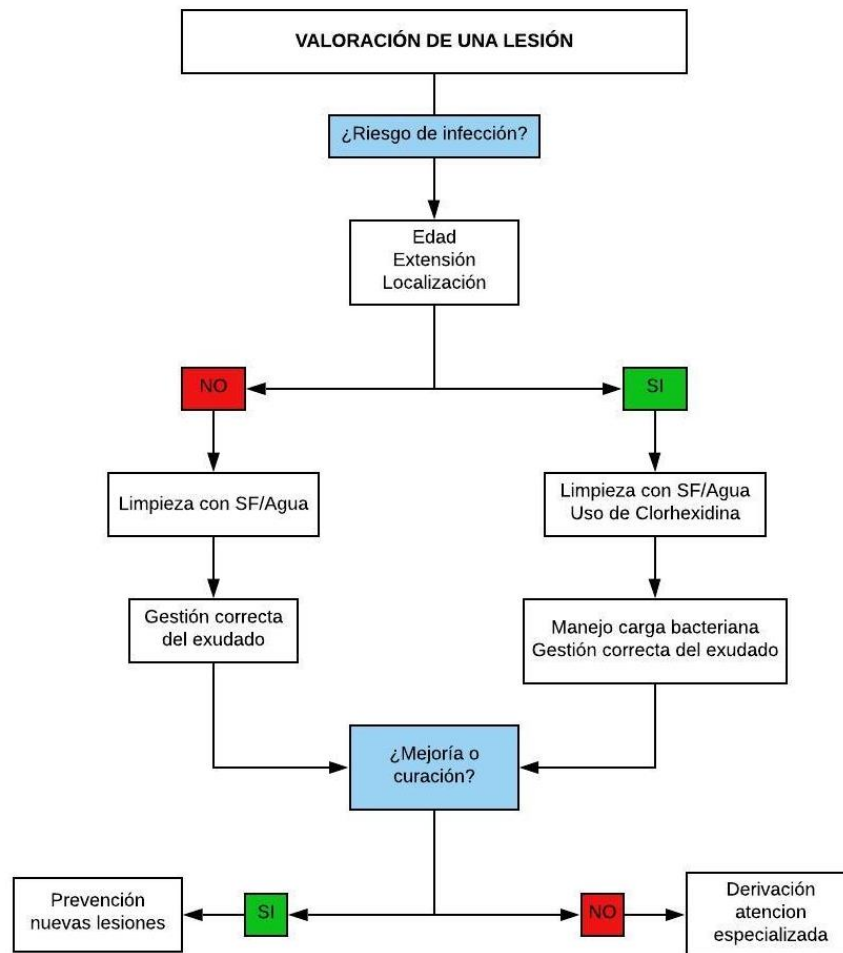


Figura 4: Algoritmo terapéutico manejo del riesgo de infección en el cuidado de lesiones cutáneas en pacientes con EB (27)

4.7.5 Material de curas

El material requerido para las curas de heridas se divide en los siguientes grupos (15):

- Analgésicos orales, bajo prescripción médica, es necesario porque el procedimiento resulta doloroso.
- Productos de limpieza y desinfección, para limpiar el material usado antes de entrar en contacto con la piel del paciente
- Material fungible: Agujas hipodérmicas, tijeras finas y de pico de pato, pinzas, campo estéril, guantes estériles o de un solo uso, empapadores, gasas de distintos tamaños, apósitos absorbentes sin adhesivo, vendaje tubular elástico y cohesivo y ligadura de algodón para acolchar.

- Productos tópicos: Suero fisiológico, solución antiséptica (Eosina 2%, clorhexidina o permanganato de potasio; nunca usar soluciones yodadas), cremas hidratantes o aceites que eviten la sequedad y el rascado, ácidos grasos hiperoxigenados para zonas de presión, cremas barrera que protegen la piel perilesional y las cremas antibióticas como la mupirocina y la nitrofurazona para usos puntuales de heridas infectadas y con prescripción médica.
- Eliminadores de adhesivos.
- Apósitos, que se caracterizarán por no ser adhesivos (estos pueden levantar la epidermis), flexibles y protectores de zonas de roce y que controlen el exudado y favorezcan la cicatrización. En el caso de presentar infección se seleccionarán aquellos que la traten.

4.7.6 Dolor

El proceso de cura suele ser bastante doloroso y molesto para los pacientes por eso es recomendable administrar un analgésico media hora antes de realizar el procedimiento. Si el dolor es leve se administrará paracetamol o AINES (oral o endovenoso), en cambio para controlar un dolor más intenso se usarán opioides como el tramadol o ansiolíticos de acción corta como midazolam. En casos extremos se puede llegar a administrar morfina o anestesia general (16,26).

La EB distrófica es la variedad más dolorosa, debido a que las lesiones llegan hasta las terminaciones nerviosas, por ello se usa como tratamiento gabapentinas o amitriptilina, para ayudar a controlar el dolor neuropático (16,21).

El dolor también se puede controlar con intervenciones no farmacológicas, que se basan en técnicas de relajación y distracción, como la musicoterapia o la imaginación (26).

Es importante llevar un registro del dolor tras la realización de una cura a través de escalas, como la escala EVA (30).

4.7.7 Prurito

El prurito es uno de los problemas para los afectados de EB y con más dificultades para tratar. El picor aparece en lesiones lo que genera un rascado dañino para la piel (26).

Para evitar el rascado es esencial mantener la piel bien hidratada, utilizando cremas y aceites para pieles secas. También se pueden utilizar antihistamínicos con efecto sedante (clorfenamina, hidroxizina o doxepin) y los ambientes húmedos disminuyen la sensación de prurito (16,21).

En el caso de presentar heridas, que se caracterizan por ser pruriginosas, si se mantienen bajo un vendaje, el picor disminuye. Esta técnica se usa sobre todo en niños y así se evita el rascado que provoca un mayor daño cutáneo (21).

Este síntoma puede provocar dolor, además de insomnio y estrés, por lo que es bastante problemático. Lo padecen principalmente pacientes de EBD (26).

4.7.8 Tratamiento quirúrgico y rehabilitador

Hay 4 motivos por los cuales los enfermos de EB se tienen que someter a una cirugía. El primero de todos es la estenosis esofágica, que se trata a través de una dilatación por vía endoscópica y bajo dilatación (21).

La desnutrición, muchos pacientes a pesar de tener una dieta equilibrada precisan la realización de una gastrostomía endoscópica percutánea. Este procedimiento es bastante invasivo y puede provocar lesiones en la piel del paciente (21).

La sindactilia en manos es la principal causa de intervención en la EBD, con esta intervención se intenta conseguir separar los dedos de las manos para lograr la mayor movilidad posible de estos. Puede tener recidivas por lo que a la larga los pacientes pueden precisar de una segunda operación, bien para volver a separar los dedos o para mejorar su función. Estas operaciones pueden ser con o sin injerto de tejido y con o sin fijación, dependiendo de las características de las heridas. La sindactilia según su gravedad se divide (21):

- Grado 1: Flexión parcial de dedos, sindactilia parcial (hasta f1), ausencia de uña.

- Grado 2: Flexión completa de los dedos con pseudosindactilia parcial, aducción del pulgar, prehensión limitada.
- Grado 3: Fusión y sindactilia completa de los dedos, en la que solo el pulgar presenta su extremo libre, que permite una pinza muy limitada.
- Grado 4: Fusión completa de la mano, sin lograr pinza, con la muñeca contracturada en flexión. Formación de una mano en maza.

La intervención quirúrgica se debe efectuar lo antes posible, para evitar que las deformidades sean irreversibles. Después de la operación los pacientes deben someterse a un programa de rehabilitación para conseguir la mayor movilidad posible (21).

Por último, otro procedimiento que se suele realizar es el injerto de piel cuando hay problemas de cicatrización de las heridas. Con la reepitelización evitamos infecciones al no tener ya la piel expuesta a las bacterias. Esta técnica se usa para defectos cutáneos que se causan al extirpar una lesión maligna, como los carcinomas espinocelulares (21).

Respecto al tratamiento rehabilitador se usa con el fin de mejorar la calidad de vida de estos pacientes, en aspectos como la recuperación de la funcionalidad, lograr la autonomía y el desarrollo psicomotor. Para ello se tratan principalmente las manos y los pies (21).

En el caso de las manos se deben realizar ejercicios terapéuticos y actividades lúdicas para aumentar la movilidad, potenciar la habilidad y destreza fina, intentar realizar pinza con el pulgar y la palma y por último aumentar la presión y resistencia al esfuerzo.

En ciertas ocasiones los pacientes precisan de ortesis para lograr una buena funcionalidad, las ortesis pueden ser para corregir una función (dinámicas) o para prevenir deformaciones (estáticas) (21).

Las ortesis dinámicas se usan por el día y las estáticas por la noche. Muchas veces se prescriben post o pre cirugía; la previa a la cirugía es para que no haya un aumento de la deformación y las que son después tienen la función de mantener lo logrado en la intervención. Cada ortesis debe estar hecha a medida del paciente (21).

Respecto al tratamiento de los pies las ortesis se usan cuando hay problemas en la deambulaci3n y equilibrio por lesiones previas. Debido a que los pacientes suelen andar inclinados hacia delante o hacia los laterales para minimizar el dolor (21).

Como prevenci3n a estas lesiones se debe valorar a menudo los pies e hidratarlos diariamente con cremas de alto contenido en urea. Adem3s, es muy importante llevar un calzado adecuado y acudir a las visitas del pod3logo como algo imprescindible (21).

El tratamiento ser3 la colocaci3n de ortesis para evitar sindactilias y dedos de garra. Tambi3n se pueden colocar plantillas ortop3dicas para evitar las deformaciones de los pies.

4.7.9 Nutrici3n

La buena alimentaci3n es un pilar fundamental para mantener una buena salud del organismo, debido a que el deterioro nutritivo est3 relacionado con la gravedad de la EB.

Este problema es debido al estado hipercatab3lico e inflamatorio y las afectaciones orofaringeas, esof3gicas..., que dificultan la absorci3n e ingesta de los nutrientes. Por ello en estos pacientes los cuidados se centrar3n en evitar la desnutrici3n y la p3rdida de una funcionalidad del organismo o de defensas (20).

Con un buen aporte de nutrientes se favorece la cicatrizaci3n de las heridas y el crecimiento del cuerpo, mejorando el estado inmunol3gico del paciente y previniendo infecciones (27). Es importante saber que los pacientes con EB al tener una menor masa muscular y una p3rdida de la integridad cut3nea tienen un aumento de las demandas energ3ticas y necesidades metab3licas relacionadas con las prote3nas.

Las actuaciones con los enfermos de EB ser3n (16,20,21,26,27):

- Se debe valorar la tolerancia alimenticia y el estado nutricional a trav3s de la presencia de infecciones, desequilibrios hidroelectrol3ticos por p3rdidas en las heridas, datos antropom3tricos, anal3ticas, gastos energ3ticos y control de ingestas. En ciertas ocasiones se usan suplementos alimenticios.

- Se receta una dieta según las necesidades de cada paciente. Todos los pacientes con EB necesitan una dieta con un alto contenido proteico-energético y además es importante que sea rica en fibra para evitar estreñimientos.
- Deficiencias: En el caso de las vitaminas, se ha constatado que las vitaminas A y E disminuye la aparición y gravedad de las ampollas, pero aún no se sabe a qué es debido. Respecto a la vitamina D es recomendada en estos pacientes por la falta de exposición solar y ejercicio físico, esto prevendrá la osteoporosis en un futuro.
- Para evitar la anemia se recomiendan aportes de zinc y hierro, y en los niños con retraso en el crecimiento se deben instaurar suplementos nutricionales con alto contenido proteico, calórico, vitaminas y oligoelementos.
- Si el paciente presenta algún problema de deglución, es recomendable el uso de una dieta blanda pero hiperproteica y con bajo índice cariogénico. Cada paciente podrá tener una dieta más o menos consistente dependiendo del dolor que padezca y en casos extremos como la estenosis esofágica, se puede valorar la colocación de un botón gástrico.
- Las afectaciones de las mucosas pueden ser tratadas con una adición de arginina y glutamina, ya que esta última tiene un efecto inhibitorio en la degradación proteica.
- En las EB graves se puede llegar a usar alimentación enteral, que tiene un contenido de nutrientes adecuados y optimiza la cicatrización.
- La lactancia materna se debe promocionar porque mejora el vínculo madre-hijo. En el caso de que haya lesiones, la madre podrá extraerse la leche y con tetinas apropiadas administrarla al niño. De ser necesario se puede administrar leches modificadas.

4.7.10 Tratamiento otras complicaciones

El resto de complicaciones que se presentan en la EB están relacionadas con problemas odontológicos y de las mucosas.

Los dientes, de este tipo de pacientes, son muy propensos a padecer caries y problemas con el esmalte. Es importante tener una correcta higiene bucal como el

resto de la población. Se recomienda que el cepillado 3 veces al día con dentífricos fluorados, usando cepillos de cabezas pequeñas y cerdas suaves. Es recomendable el enjuague con productos con clorhexidina. Además, deben hacerse una revisión mensual por el dentista controlando la placa bacteriana y realizar una limpieza bucal cada semestre. Con todas estas pautas se intenta prevenir la aparición de caries minimizando los factores de riesgo y aumentando la resistencia del esmalte (21).

En todas las ocasiones se tiene que tener un extremo cuidado, ya que se pueden originar heridas en las mucosas y sobre todo en los casos más graves de EB. Por eso será muy importante tener los labios bien hidratados y en el caso de que se precise usar algún instrumento se deben envaselinar (16).

Respecto a los problemas en mucosas tienen un tratamiento muy limitado, ya que únicamente se puede hacer de forma paliativa, para controlar los síntomas (27).

4.7.11 Tratamiento psicológico

Los pacientes de EB están afectados psicológicamente, por padecer una enfermedad que es un reto para las familias y afectados. Los problemas más comunes son el aislamiento social, la depresión y la desesperación (15,26).

Estos problemas son causa del desconocimiento de la población de las enfermedades raras, lo que les dificulta la participación e inclusión en la sociedad. Por ello como profesionales sanitarios se debe valorar a cada paciente como un caso “único”, ya que cada paciente tiene diferentes afectaciones por lo que las manifestaciones psicológicas también serán diferentes (15).

No solo se deberá centrar la atención en el afectado, las familias se ven afectadas a nivel emocional (estrés, culpabilidad, tristeza, miedo, depresión...) y en el ámbito económico, debido a que estas personas no pueden trabajar por la gran carga que supone la atención del enfermo (15).

Para la resolución de estos problemas es fundamental mejorar el conocimiento sobre la enfermedad, establecer un buen vínculo de comunicación entre el afectado y los cuidadores, desarrollar estrategias fáciles para la resolución de problemas, incentivar la inserción social a través de una educación integrada para estos pacientes y facilitar

la incorporación laboral, por último, ofrecer ayuda para superar los miedos en los diferentes procesos de la enfermedad (15).

4.8 Abordaje interdisciplinar

A lo largo de la historia ha habido dos modelos para el abordaje de la salud de las personas. El modelo biomédico que entiende la salud como una armonía orgánica, y el modelo biopsicosocial que engloba la salud en un bienestar psicológico, social y biológico.

Todas las enfermedades se deben tratar más allá de la patología orgánica ya que pueden ser causadas por diferentes factores, tanto biológicos, como sociales y psicológicos. De esta manera conseguiremos un abordaje integral del enfermo, además que este sea un sujeto activo en su afectación (19).

Según el artículo escrito por Young A (19) "*The antropologies of illness and sickness*" este define las tres dimensiones que están presentes en la enfermedad: *Disease*, *illness* y *sickness*.

Disease habla sobre la parte biológica de toda enfermedad y actualmente es la que caracteriza nuestro sistema sanitario.

Illness hace referencia a como cada individuo vive la enfermedad, es decir, como lo patológico se convierte en una experiencia biológica, siendo una dimensión más subjetiva.

Finalmente, *Sickness* es la dimensión social, de cómo repercute la enfermedad en las relaciones sociales, a nivel económico, político, etc.

Estas tres dimensiones repercuten en los enfermos de EB. Por lo que es esencial valorar las tres esferas cuando vayamos a atender a un paciente: A nivel patológico con la sintomatología clínica correspondiente, a nivel psicológico, cómo hace frente cada paciente a la enfermedad y su forma de vivirlo y a nivel social sí esta le repercute en la interacción social, los roles que se desempeñan en los diferentes ámbitos, el impacto económico, etc (19).

Debido a que una enfermedad de este calibre no solo se debe abordar el cuidado de las heridas, sino que también se deben tratar las circunstancias psicosociales y el entorno del paciente, que influirán en el estado de las heridas (19).

Todo esto implica que los profesionales sanitarios tengan un trabajo multidisciplinar importante para generar una mejor calidad de vida de todos los afectados. Es fundamental crear un vínculo entre paciente-profesional sanitario y que el mismo deposite su confianza en el Sistema Sanitario. Una vez conocido el caso, hay que tener la mejor formación posible de todos los procedimientos ligados a la EB (31).

Existen dos centros de referencia (CSUR) para la EB, los cuales tienen una gran experiencia en casos y tratamientos sintomáticos y preventivos. Se tratan del hospital Universitario La Paz (Madrid) y el Hospital Sant Joan de Dèu (Barcelona) (32,33). Para poder acceder a estos servicios el especialista es el encargado de tramitar la derivación (19).

4.9 Necesidades no cubiertas

Son muchas las barreras que encuentran los afectados con EB, pero no son únicamente de esta enfermedad, sino que también afectan a otras patologías crónicas. Las más destacadas son (34–36):

- El escaso apoyo en los domicilios, para que la familia y los cuidadores puedan restablecer su trabajo, su relación con el exterior... Los enfermos de EB necesitan unos cuidados específicos ofrecidos por profesionales, son pocos casos a los que se les ofrece una asistencia en el domicilio. Lo que se intenta conseguir es un apoyo en el domicilio con un personal formado y con disponibilidad. Lo podemos comprobar en el documental de DEBRA (37) a través del testimonio de algunos familiares: *“La que está ejerciendo de enfermera sin tener el título soy yo y todas las madres con hijos con EB” “Nadie lleva a sus hijos a cuidar a un centro de salud, porque tú sabes que en tu casa si tu hijo tiene una herida sabes donde tienes que cortar y, que pinchar”*.
- Apoyos en infraestructuras cuando hay una discapacidad motora. Hay ciertas resoluciones que no se corresponden con la realidad, la situación de

discapacidad y dependencia, por lo que las prestaciones concebidas no cubren las necesidades reales.

- Orientación y apoyo para familiares y pacientes sobre la EB, además de cómo pueden afrontar la situación. El apoyo psicológico ayuda a afrontar la situación y prevendrá el riesgo de consecuencias psicopatológicas, por lo que es fundamental que el Sistema Nacional ofrezca una atención sanitaria y psiquiátrica.
- Necesidad de formación de los sanitarios encargados de estos pacientes, y así garantizar una atención asistencial de calidad. Es imprescindible la creación de guías de actuación actualizadas y accesibles a todo el personal sanitario.
- Facilitar la integración social de estas personas, sensibilizando a la sociedad. De esta manera se aprobarán medidas de inclusión laboral para las personas con EB. Respecto a este tema en el documental de DEBRA (37) hay ciertas alusiones: *“Hoy en día la sociedad no está concienciada para ayudar en casos como estos”*. Además, es importante que en el ámbito escolar los pequeños con EB tengan un monitor de apoyo, material adecuado y acceso a profesionales de logopedia y pedagogía.
- Cubrir los gastos del tratamiento de la EB, a través de que las Comunidades Autónomas dispensen el material en las cantidades necesarias y de forma gratuita. Como comenta el familiar de un paciente con EB en el documental de DEBRA (37) *“Falta mucho trabajo por realizar que la administración reconozca las necesidades de las familias, pero hay una verdadera necesidad que los pacientes tengan un sitio de referencia al que puedan acudir para cualquier problema y en España no hay”*.

5. DISCUSIÓN

Según los datos obtenidos de FEDER, existen más de 7.000 enfermedades raras y estas afectan a un 6-8% de la población mundial, aunque este porcentaje está siendo actualmente revisado por la comunidad científica (6). A pesar de estos datos las EERR siguen siendo un tema poco visible para nuestra sociedad y en el marco político.

Pero, ¿a qué se debe este problema? ¿Por qué no se invierte en las enfermedades minoritarias?

Según la definición europea más extendida, para que una enfermedad sea considerada rara tiene que presentar una prevalencia por debajo de 5 casos por cada 10.000 habitantes (5), siendo muy inferior en muchas de estas enfermedades (6). En el caso de la Epidermólisis Bullosa, tema de estudio de nuestro trabajo, la prevalencia se estima en que está alrededor de 2 casos por cada 100.000 habitantes.

Este problema se ve reflejado en la falta de servicios, entre ellos la Enfermería a Domicilio (apoyo para las personas con EB y sus familiares en la cura de heridas), debido a que no todas las Comunidades Autónomas prestan esta asistencia (34).

Es importante saber que las competencias sanitarias están transferidas a cada Autonomía, existiendo unas grandes diferencias respecto a la concesión de servicios (35). Además, hay que destacar que los centros de atención primaria poseen unos recursos limitados, que impiden una coordinación entre los profesionales y su implicación en el cuidado de enfermos de EB.

Otro problema que ha habido hasta diez años, es la falta de centros de referencia. Desde el año 2010 el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona cuenta con una unidad de epidermólisis ampullosa, así mismo el Hospital de la Paz de Madrid ofrece asistencia a los enfermos de EB a través de un equipo multidisciplinar desde 2017 (32,33).

Ambos centros están localizados donde mayor número de casos hay respecto a otras Comunidades Autónomas (Madrid 44 casos y Cataluña 42 casos; información ofrecida por el Instituto Carlos III).

Si necesidades básicas como la atención en el domicilio no están siendo cubiertas, el apoyo psicológico y social tampoco está siendo ofrecido desde el Sistema Nacional de Salud, debido a que las áreas de salud mental y trabajo social están en un segundo plano en nuestra sanidad, siendo sus profesionales quienes tienen un mayor número de habitantes por profesional en comparación con otras profesiones como médicos, enfermeros, fisioterapeutas...

Sin embargo, según la información ofrecida por el Instituto Carlos III se calcula que más de 220 habitantes de España están afectados por la EB, enfermedad crónica e incurable, que se caracteriza por un dolor físico y psicológico. Por ello si la inversión económica del Sistema Nacional de Salud fuese ampliada, se daría una mayor visibilidad de la enfermedad, logrando avances en investigación de tratamientos paliativos o incluso tratamientos de curación, además que los enfermos de EB podrían alcanzar una mejor calidad de vida.

Debido a que la calidad de vida, es algo multidimensional que abarca desde tener unas buenas condiciones de vida, algo objetivo, hasta lograr el máximo grado de bienestar físico, psicológico y social, concepto subjetivo.

Pero ¿Cuál es el colectivo más vulnerable? Como hemos podido observar Aguilar Vega et al. (13) refieren que la EB es una enfermedad hereditaria que se manifiesta en la mayoría de los casos desde el nacimiento.

Lo que provoca que desde tan pequeños van a estar sujetos, diariamente a la cura de heridas, marcando un punto de inflexión para toda la vida. Además, el paciente no solo es el afectado, sino que también es la familia y habrá que dar una asistencia sanitaria a ambos.

Los familiares son los encargados de asumir la tarea de las curas diarias, tal y como se explica en el documental de la Asociación de Piel de Mariposa DEBRA y del Hospital de la Paz de Madrid. Debido a que no es recomendable acudir al Centro de Salud, por ser contraproducente tanto para el Sistema Sanitario como para el enfermo. Las intervenciones tienen una duración de hasta 3 horas y podrían congestionar el servicio asistencial (35).

Por las causas mencionadas anteriormente y por la falta de adaptación al horario escolar y laboral, los cuidados en los domicilios son casi nulos.

Todo ello supone una gran carga sobre el cuidador, debido a que son procesos complejos que requieren unos conocimientos previos, y en algunos casos exigen una dedicación exclusiva.

Simplemente el hecho de padecer una enfermedad rara ya es un proceso duro y doloroso; también esta patología se caracteriza por la incertidumbre, por no saber qué es lo que va pasar, siendo lo desconocido el mayor miedo para el ser humano.

Además, las barreras sociales son otra complicación a la que deben hacer frente los pacientes y las familias. Partiendo de que la integración social de los enfermos de EB tiene muchas deficiencias, tanto en el ámbito laboral como en el escolar, debido a que precisan una adaptación a sus necesidades asistenciales.

Igualmente se han observado las grandes dificultades que hay a la hora de adquirir el material necesario para las curas, por la falta de recursos y ayudas económicas, debido a que en muchos casos la EB no se reconoce como una enfermedad discapacitante.

Según el artículo escrito por DEBRA (35) se ha recogido que la Seguridad Social actualmente subvenciona como máximo el 60% del material que ellos creen que es necesario, en cambio del otro 40% se hacen cargo los afectados. De esta forma las prestaciones concedidas no cubren las necesidades reales de los enfermos de EB.

Por todo ello la labor de los profesionales sanitarios no solo se puede centrar en la dermis de los enfermos de EB si no que debe abarcar otras necesidades. Debido a que como hemos podido observar esta patología afecta a muchos otros ámbitos.

No obstante, son pocos los profesionales con conocimientos y experiencia acerca de esta enfermedad, por lo que antes de atender a un enfermo de EB nos deberemos formar acerca de la patología, tratamientos, cuidados, etc. Para no provocar otro tipo de complicaciones.

Tras haber analizado las siguientes guías de práctica clínica (21,26,27), he comprobado que no hay establecido un protocolo común de actuación respecto a esta enfermedad.

Pero todos los autores de dichas guías coinciden en los aspectos que hay que tener en cuenta para hacer la cura de heridas: Se deben realizar en un ambiente húmedo; valorando los signos de infección, el tejido viable, la estimulación de los bordes de las heridas y la cantidad de exudado. Nunca se deberán usar apósitos adherentes a la piel y se deberán colocar vendajes de protección en aquellas zonas afectadas o susceptibles a traumatismos.

Según el autor Young A (19), como profesionales de enfermería debemos valorar a nivel psicológico como cada paciente vive y afronta la enfermedad. Trabajando sobre todo en la aceptación de la enfermedad y la autoestima por los trastornos de imagen corporal.

Otra de las tareas a realizar por los profesionales, es la educación y formación de los afectados, debido a que es imprescindible que estos aprendan las distintas técnicas, cuidados periódicos, prestaciones sociales... Aunque la gran mayoría de familias son expertas de la EB, es importante educar a los pacientes desde edad temprana, porque no siempre van a estar las familias para atenderles.

Desde hace un par de años se está intentando conseguir un paciente empoderado, es decir, que el mismo pueda gestionar su propia salud, tomando sus propias decisiones, satisfaciendo sus necesidades y pudiendo resolver sus problemas, de manera crítica y con control sobre su vida y su salud (38).

Asimismo, de acuerdo al artículo escrito por J.C March Cerdà (38), *"la evidencia científica cerciora que el empoderamiento del paciente será una parte fundamental de una reforma efectiva de la gestión de las enfermedades crónicas, como la EB, ya que ayudará a maximizar la eficiencia y el valor en los Sistemas de Salud"*.

Por parte del personal de enfermería se deberá atender periódicamente a los enfermos de EB, con el fin de comprobar de que se cumplan los tratamientos y que las diferentes intervenciones sean exitosas. A través de una valoración integral que tenga en cuenta las afectaciones físicas, psicológicas, sociales, el tipo de nutrición ... y creando una relación de confianza paciente-profesional.

Con todo ello lograremos un apoyo asistencial completo de los enfermos de EB, ofreciendo unos cuidados centrados en el paciente y no en la enfermedad.

No obstante, dado la gran cantidad de cuidados que necesitan estos pacientes y sus necesidades, es necesario tener una enfermera referente, en otros términos, una enfermera gestora de casos. Para que sirva de enlace entre el enfermo y el Sistema Nacional de Salud, además de coordinar el trabajo entre profesionales, gestionar los servicios sociales de apoyo y asesoramiento.

Considero que el servicio de la enfermera gestora de casos generará una disminución de carga en el cuidador principal y mejorará la coordinación entre dermatólogos, fisioterapeutas, nutricionistas, enfermeras de atención primaria y el hospital, médicos de familia...

A lo largo de esta revisión, una de las debilidades que se han podido comprobar es la falta de estudios epidemiológicos sobre la EB.

El Instituto Carlos III presenta un registro voluntario para los pacientes con enfermedades raras, lo cual no indica las prevalencias reales de estas enfermedades (39). De hecho, los últimos datos sobre la EB son de 2014, en los cuales solo se recoge un caso en Navarra. En cambio, en Navarra en 2013 se creó un Registro Poblacional de EERR. El informe de 2017 refleja que hay al menos 8 casos confirmados (23).

Hay que destacar que ciertos casos de EB pueden estar disimulados como patologías dérmicas, dándoles un diagnóstico erróneo, lo cual provoca que la realización de estos registros sea más compleja. Es necesario realizar registros para desarrollar investigaciones y tener información sobre la incidencia y prevalencia de las enfermedades minoritaria.

Otro obstáculo, ya mencionado en párrafos anteriores, es la falta de información y protocolos comunes de actuación sobre esta patología. La información recabada no es que sea actual, por lo que esto quiere decir, que no se están realizando estudios de investigación, a pesar de las múltiples lagunas de conocimientos que sigue habiendo.

Además también se ha comprobado la falta de utilización de las Tecnologías de Información y Comunicación (TICs) actuales, en la interrelación del servicio nacional de salud con la población. Ya que estas herramientas facilitarían un mejor canal de comunicación entre pacientes y profesionales de enfermería, con la posibilidad de un

correcto seguimiento de las heridas. Siendo las TICs una de las ayudas más importantes por su accesibilidad.

Pero al igual que hay debilidades hay fortalezas. Entre estas hay que destacar la gran labor de la Asociación de piel de mariposa-DEBRA, ya que aporta una gran cantidad de información sencilla y concreta sobre los temas tratados en este trabajo, además de acompañar e informar a las familias. Cuenta con un equipo formado por: Enfermeros, trabajadores sociales, profesionales dedicados al ámbito de la comunicación y financiación de fondos. Entre ellos he tenido la oportunidad de poder ponerme en contacto con el enfermero de la asociación, que además de aportarme información sobre la enfermedad, me ha acercado a cómo viven esta patología las familias.

Otro punto fuerte ha sido que todos los autores que han escrito sobre la EB, coinciden en cómo se deben realizar las curas.

La EB es una enfermedad crónica que va acompañar al paciente en toda su vida, por lo que considero que es fundamental el papel de enfermería ofreciendo unos cuidados humanizados e individualizados, de forma multidisciplinar, porque cada herida y cada cicatriz conlleva detrás una historia de lucha.

6. CONCLUSIONES

- La epidermólisis bullosa es una enfermedad rara de la dermis, crónica e incurable, por lo que los tratamientos son paliativos. Actualmente la investigación en esta enfermedad es escasa por lo que no hay grandes avances científicos.
- La falta de recursos y oportunidades en la EB como son los CSUR, la atención domiciliaria, la subvención de materiales... perjudica directamente a los afectados generando una sobrecarga en el cuidador principal y complicaciones psicológicas como la depresión.
- El colectivo más vulnerable ante la EB son los niños debido a que desde el nacimiento su salud y calidad de vida está condicionada por la enfermedad. Además, estos problemas afectan de manera directa a los familiares, a pesar de que el niño viva y sienta la enfermedad, la familia convive con estos efectos que trae consigo la EB.
- La enfermería es un pilar esencial en esta enfermedad, ya que esta profesión tiene que tener un papel educador, formador, asesor, mediador, coordinador e investigador. Por lo que será fundamental establecer una relación paciente-profesional basada en el respeto y la confianza mutua.
- Es necesario que los profesionales trabajen de forma multidisciplinar y coordinada, para poder abordar a los pacientes en todas las esferas biopsicosociales y así conseguir una valoración integral. Con ello se logrará que la calidad de vida del paciente sea mejor o este menos afectada.

7. PROPUESTA TEÓRICA DEL TRABAJO

7.1 Marco teórico

Tras haber realizado la revisión bibliográfica sobre la Epidermólisis Bullosa, he detectado las múltiples necesidades que tiene los pacientes pendientes de cubrir. Pero dentro de estas me ha llamado sobre todo la atención la falta de apoyo a los pacientes en el domicilio a la hora de realizar las curas. Debido a que esta enfermedad se caracteriza por las heridas de la piel que es el principal problema, ya que el resto de complicaciones giran en torno a este problema. Además, es una tarea compleja que requiere tener unos conocimientos previos y supone una gran carga sobre el cuidador principal.

Pero ¿Pueden ayudar las nuevas tecnologías a los afectados por EB?

A lo largo de la historia la sociedad ha vivido numerosos cambios sociales, económicos, culturales, ideológicos y tecnológicos. Pero actualmente nos encontramos en la era de la información que se caracteriza por los grandes avances en digitalización y su expansión mundial (40).

Millones de personas usan a diario las Tecnologías de la Información y la Comunicación (TICs) que se definen como *“conjunto de tecnologías que permiten la adquisición, producción, almacenamiento, tratamiento, comunicación, registro y presentación de informaciones”* (41).

Estos datos se ven reflejados en la *“Encuesta sobre Equipamiento y Uso de Tecnologías de Información y Comunicación en los Hogares”* del 2019; en la cual se plasma que el 84% de la población de entre 16 y 74 años se conecta diariamente a Internet. Además, el 91,4% de las viviendas españolas disponen de acceso a Internet y en el 98.5% hay teléfonos móviles (42). Siendo así que en el año 2017 se alcanzó a nivel mundial más de 5.000 millones de usuarios de telefonía móvil, cifra que supera la población mundial y además ira aumentando con el paso de los años (43).

A día de hoy cualquier persona con acceso a Internet puede tener de forma instantánea grandes cantidades de información y crear nuevos datos o incluso transformarlos. Por ello las TICs no son meras herramientas, porque están

influyendo en la sociedad y ocupando un lugar en la vida cotidiana de la población, siendo una nueva forma de estar y convivir (44).

Por todo ello son muchos los ciudadanos que recurren a las nuevas tecnologías, para la búsqueda de información sobre salud y bienestar. Siendo Internet la principal fuente de información en salud y transmisión de conocimientos (41,45). Un 72% de la población de España recurre a Internet para estas búsquedas y entre las principales fuentes consultadas están los foros (42%), seguido de Google (41%) y Wikipedia (27%) (41).

Pero estas herramientas tienen tanto ventajas como inconvenientes, lo cual se muestra en la siguiente *Tabla 4*.

Tabla 4: DAFO (Elaboración propia)

<p>Oportunidades</p> <p>Educar a los usuarios para que estos puedan discernir sobre la calidad de la información en redes sociales.</p> <p>Disminuir las desigualdades en el conocimiento y uso de información, a través de la alfabetización digital y mejora en la accesibilidad y asequibilidad.</p> <p>Desarrollo de herramientas informáticas que se acompañen por leyes que garanticen una mayor seguridad y protección de datos en la red.</p>	<p>Fortalezas</p> <p>Fácil accesibilidad a la información, por su bajo coste.</p> <p>Difusión de los conocimientos a un amplio sector de la población.</p> <p>Interacción entre usuarios con mismas afectaciones y paciente-profesional.</p> <p>Ventajas a la hora de gestionar la información.</p> <p>Mejora de la calidad del servicio y las gestiones son más eficientes y cómodas para los ciudadanos.</p> <p>Mayor coordinación entre profesionales y transmisión de la información.</p>
<p>Amenazas</p> <p>Ciertas opiniones de los usuarios, las muestran como hechos científicos.</p>	<p>Debilidades</p> <p>Mucha información plasmada en Internet tiene autores anónimos.</p> <p>La calidad de los contenidos no siempre es buena.</p> <p>No hay una correcta concienciación de la población en el uso de las TICs.</p>

La sanidad es el sector que más usa la información y el que más influenciado está por ella. Por esto la incorporación de las TICs en el campo sanitario está suponiendo un

cambio a nivel asistencial por los profesionales, en la investigación y gestiones necesarias para aumentar la calidad de vida de los pacientes (41).

El área de salud donde hay un mayor uso de las TICs es en las enfermedades crónicas, las cuales afectan a una gran parte de la población. Debido a que en la *“Estrategia Nacional de Abordaje de la Cronicidad del Ministerio de Sanidad”* (46) hay una propuesta para mejorar la atención a través de nuevas vías de comunicación por Internet, que incluye tanto la comunicación entre profesionales como la de profesionales – pacientes (41).

Esta estrategia permite aumentar la autonomía del paciente y que este tenga un papel más activo en cuanto a su enfermedad, además a nivel profesional esto permite tener una mejor información y seguimiento de la patología (41).

En estos últimos años han surgido un gran número de aplicaciones médicas y sanitarias que incluyen servicios de información y la posibilidad de teleconsultas. Existen tres grupos de aplicaciones sanitarias que son (41):

- Sistemas para infraestructuras corporativas, que son las historias clínicas electrónicas, estas permiten un fácil archivo, consulta, edición e intercambio de información entre los profesionales sanitarios. Las cuales han aumentado la calidad asistencial.
- Aplicaciones de servicio de información para profesionales y pacientes como son las Comunidades Virtuales, servicios en los que hay una participación y colaboración entre los usuarios que ofrecen un apoyo emocional, intercambio de información, experiencias, consejos de autoayuda e incluso asistencia sanitaria.
- Aplicaciones orientadas a dar soporte de comunicación en tareas médicas, clínicas y quirúrgicas, lo que se conoce como Telemedicina que se define según la OMS como *“suministro de servicios de atención sanitaria, en los casos en que la distancia es un factor crítico, llevado a cabo por profesionales sanitarios que utilizan tecnologías de la información y la comunicación para el intercambio de información válida para hacer diagnósticos, prevención”*.

Como se observa todas estas plataformas de fácil acceso se están convirtiendo en un medio de comunicación para divulgar y educar a los usuarios y es por ello que la sanidad no debe dar la espalda a estas nuevas tecnologías (41,45).

No obstante, estas tecnologías están siendo usadas en aquellas patologías de mayor prevalencia, pero en aquellas minoritarias no, como son las enfermedades raras. Por lo que es difícil encontrar estos servicios de proximidad que ayudan a los profesionales y afectados en el manejo de las EERR (47).

Desde el año 2014 la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) apoya el papel de las TICs en este campo. Debido a que es esencial que haya una buena red de comunicación entre profesionales y afectados de enfermedades con baja prevalencia. Además, las personas afectadas por una ER son usuarios activos en redes sociales, comunidades virtuales y recursos, porque les permiten tener un mayor manejo de la enfermedad (47).

Existen varios estudios, como el del autor Silber (48) que afirma las numerosas ventajas que tienen las TICs sobre las enfermedades raras, porque estas pueden servir como lucha contra el estigma de las patologías minoritarias y a la vez pueden conseguir una mayor visibilidad y concienciación de la población. También son una puerta de enlace para familias que se encuentra en situaciones similares, facilitando el acceso a la información, su almacenamiento y procesamiento, creando una buenísima oportunidad para la formación e investigación (44).

Siendo conscientes de todas estas necesidades es primordial crear a través de las TICs unos modelos de intercambio de información, comunicación y colaboración entre los diferentes colectivos expertos de cada área y los pacientes (44).

Por ello las TICs son una esperanza dentro de las EERR debido a los recursos limitados, falta de estudios, tratamientos ... Ya que con ellas su calidad de vida podría mejorar en todos los niveles, educativos, sanitarios, socio laboral, familiar y personal (44).

No solo nos estamos enfrentando a una simple moda, sino que es una etapa evolutiva de nuestra sociedad que está abriendo un mundo de posibilidades que es conveniente aprovechar y plantearse cual va ser el papel de enfermería (44).

Por ello viendo que el futuro de la asistencia sanitaria va enfocado a trabajar con las TICs, me ha parecido una buena opción usar estas herramientas para la EB y las curas en el domicilio.

Debido a que como ya hemos mencionado anteriormente el acceso a una App para el móvil es sencillo y sin coste, y con mi propuesta se va intentar lograr un apoyo a los afectados a la hora de realizar las curas, una correcta red de comunicación profesional-paciente, un seguimiento y registro de las heridas.

7.2 Objetivos

Objetivo principal: Diseño de una aplicación de móvil, para facilitar a los pacientes y/o cuidadores el registro y la realización de las curas de las heridas de la Epidermólisis Bullosa.

Objetivos secundarios:

- Respalidar las tareas que realizan los cuidadores principales, a través de la comunicación entre el personal de enfermería y los pacientes y familiares.
- Lograr un seguimiento y registro adecuado de las heridas

7.3 Metodología

7.3.1 Identificación del grupo diana

Esta propuesta va dirigida para todos los afectados por la Epidermólisis Bullosa, debido a que con esta herramienta se pretende apoyar en el domicilio a los pacientes y familiares en el proceso de cura.

Además, con esta propuesta también se intenta ayudar a los profesionales sanitarios para que tengan un mejor control y registro de la evolución de las heridas.

7.3.2 Desarrollo de la propuesta

Tras haber revisado la evidencia científica sobre las TICs en las enfermedades poco frecuentes, he decidido que mi propuesta sea el diseño de una aplicación para el móvil para que los afectados tengan un apoyo desde el domicilio a la hora de realizar las curas. Con esta aplicación no se intenta sustituir el trabajo de los profesionales, si no que esta sea una ayuda para los afectados y su enlace con el Sistema Sanitario.

7.4.2.1 Organización / Contenidos

Esta aplicación va constar de dos partes:

- Registro de heridas con sus curas correspondientes, dependiendo del estado de las mismas y las aportaciones de enfermería.
- Un chat de consulta con la enfermera referente del centro de salud y el CSUR.

En el apartado del registro de heridas, se pretende que cuando un paciente presente una nueva ampolla haga un registro de ella a través de la selección de las características de la herida. Además, se incorporará una imagen, para que la enfermera pueda valorar la lesión tanto de forma visual como por la información registrada. Con esto se llegará a la cura apropiada y además la enfermera podrá añadir observaciones.

El diagrama que usará la aplicación para indicar el tratamiento de las heridas dependiendo de las características se refleja en el *Anexo 1*. En el cual también se refleja la información que tendrá cada una de las opciones, estas notas serán a modo de aclaración.

No obstante, una vez que el paciente registre la información, esta llegará a su enfermera referente del centro de salud. Para que se valore la lesión y pueda añadir alguna observación o recomendación en cuanto a la cura. En los casos graves de infección siempre tendrá que valorar la enfermera la herida.

Con esta parte de la App lo que se pretende es crear un registro de las heridas para que haya un mayor seguimiento, y además que los familiares tengan un apoyo y guía a la hora de realizar las curas. Nunca será un sustituyente de las consultas de enfermería.

En cuanto al segundo apartado que va tener la App es un chat individual tanto con la enfermera referente del centro de salud, como con el dermatólogo y enfermera del CSUR.

Esta idea va enfocada a que los afectados de EB puedan tener una comunicación ágil y rápida con los profesionales, y de esta manera puedan obtener soluciones e

información instantánea. Es decir que haya un “*feed back*” de información entre profesionales – pacientes.

Se ha decidido incluir al CSUR en ese chat de información por el hecho de que son especialistas de la EB y porque solo hay dos centros de referencia en toda España. Lo que supone un problema para los pacientes que no residen en estas Comunidades Autónomas y no tienen facilidades para desplazarse hasta ellas.

7.4.2.2 Diseño / Gestión

Esta aplicación será gestionada desde Atención Primaria, ya que las enfermeras de los centros de salud son las que llevan el seguimiento de las curas y su registro.



*Figura 6: Logotipo App
(Elaboración propia)*

Además, serán las encargadas de aportar recomendaciones y observaciones.

La aplicación se podrá descargar desde Playstore en los dispositivos Android y desde App Store en dispositivos Iphone, con el nombre de EB-Piel de mariposa, que tendrá el siguiente logotipo (Figura 6).

Una vez instalada, se ejecutará la App (EB-Piel de mariposa) y se deberá ingresar con un usuario y contraseña por motivos de seguridad y debido a que todo paciente tiene derecho a la privacidad de sus datos. Habría que estudiar qué posibilidades hay, de que estos datos fuesen suministrados desde el Sistema Nacional de Salud o desde DEBRA.

A continuación, ya se podrá interactuar con la aplicación ya que aparecerán en esta pantalla las dos herramientas que tiene la app, el chat y la cura/ registro de heridas.

En el caso de seleccionar la cura/registro de heridas tendremos la opción de seleccionar un nuevo registro o heridas anteriores con sus tratamientos correspondientes.

Por último, en la parte del chat como ya hemos mencionado se podrá entablar una conversación con la enfermera de atención primaria y con el CSUR. Una vez se reciba

un nuevo mensaje no hará falta tener la App abierta ya que aparecerá una notificación en el dispositivo.

El diseño y diagrama de interacción que va tener la App se refleja en la (Figura 7).

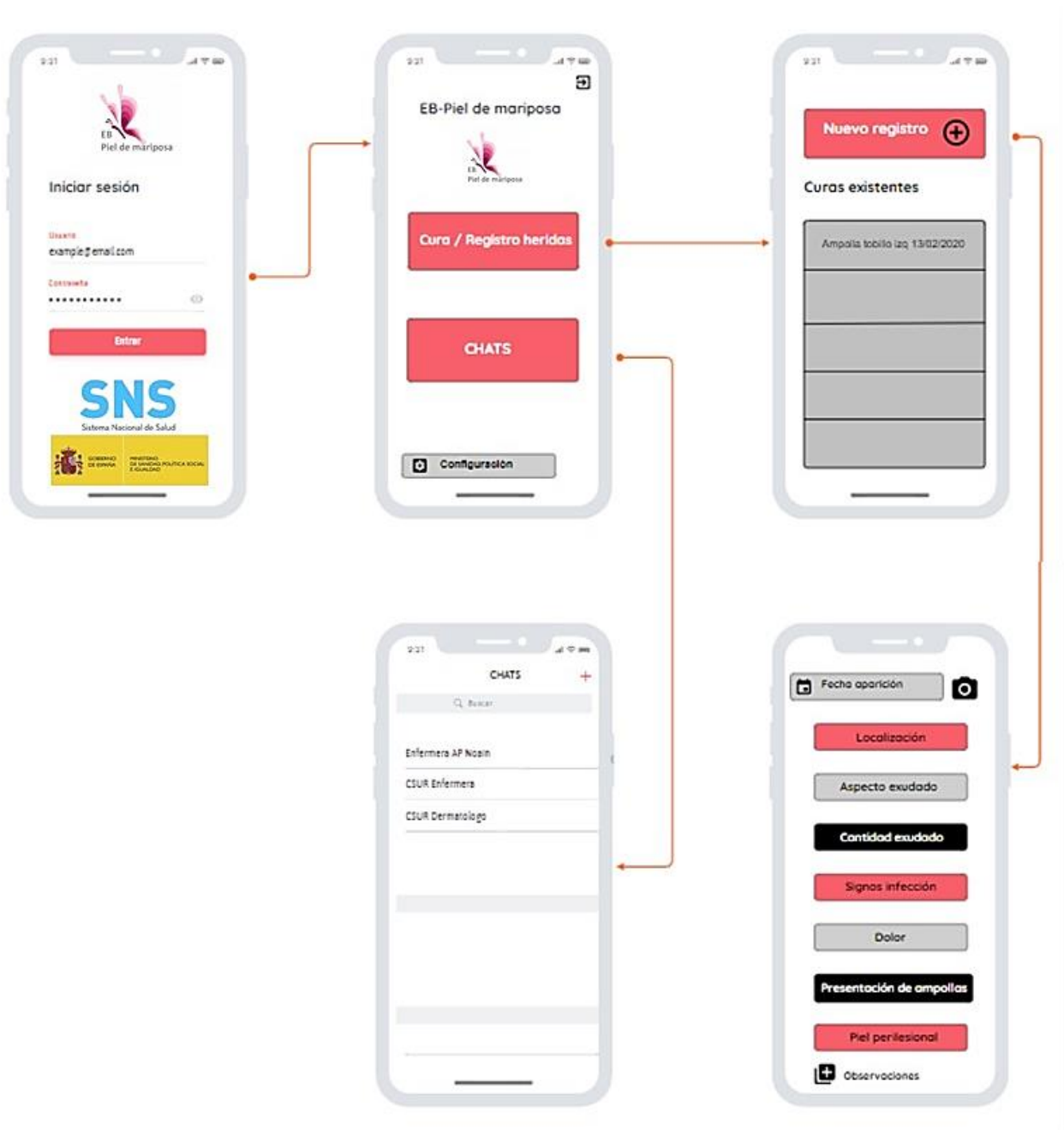


Figura 6: Diagrama interacción App (Elaboración propia)

8. AGRADECIMIENTOS

En primer lugar, me gustaría mostrar mi gratitud a mis padres y a mi tía por comprenderme y apoyarme en la toma de decisiones

A mis compañeros y amigos de la Facultad de Enfermería por formar parte de estos 4 años, ya que ha sido una experiencia que dudo olvidar.

A mis amistades de toda la vida por vivir juntas todas nuestras experiencias, apoyándonos tanto en los buenos momentos como en los malos.

También me gustaría agradecer a todas las enfermeras que me han ido formando, guiando y ayudando en los diferentes prácticums, ya que habéis sido un pilar esencial en mi formación.

Por último, agradecer la labor del profesorado y a mi tutora Esther Vicente ya que este trabajo no habría sido posible sin su implicación.

9. BIBLIOGRAFÍA

1. Ministerio de Sanidad Servicios Sociales e Igualdad. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud [Internet] 2009. Disponible en: <https://www.mscbs.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>
2. Posada De la Paz M, Martín-Arribas C, Ramírez A, Villaverde A, Abitua I. Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. An Sist Sanit Navar [Internet]. 2008;31(Suplemento 2):9–20. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18953369>
3. Roselli D, Rueda JD. Estudio: Enfermedades raras, huérfanas y olvidadas [Internet]. Pontificia Universidad Javeriana. 2011. Disponible en: https://www.academia.edu/5271337/ESTUDIO_ENFERMEDADES_RARAS_HU%C3%89RFANAS_Y_OLVIDADAS
4. Orphan Drug Act of 1983. US Food and Drug Administration. 4 January 1983. [Internet]. Disponible en: <https://www.govinfo.gov/content/pkg/STATUTE-96/pdf/STATUTE-96-Pg2049.pdf>
5. Decision No 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de abril de 1999 por lo que se aprueba un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de acción en el ambito de salud pública (1999-2003) [Internet]. Disponible en: <https://op.europa.eu/en/publication-detail/-/publication/208111e4-414e-4da5-94c1-852f1c74f351/language-en>
6. Vicente E, et al. Paradoja de la rareza: a propósito del porcentaje de población afectada por enfermedades raras. Gac Sanit. 2020. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.gaceta.2020.02.012>.
7. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Información general sobre enfermedades raras [Internet]. FEDER. 2019. Disponible en: <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras>
8. Eurordis. European Organisation for Rare Diseases. Enfermedades Raras: El conocimiento de esta prioridad de la salud pública [Internet]. 2005. Disponible en : https://www.eurordis.org/IMG/pdf/Princeps_document-SN.pdf
9. Comisión Europea Dirección general de sanidad y protección de los consumidores. Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes. Decisión nº 1295 del 29 de abril de 1999. 1999.
10. Elearza Serrano-Lopez A. Análisis de producción y consumo de información en

- Enfermedades Raras con causa genética identificada (2000-2009) [Internet]. Universidad Carlos III Madrid. 2012. Disponible en: <https://e-archivo.uc3m.es/handle/10016/16102>
11. Fine JD, Hintner H. Vivir con Epidermólisis Bullosa (EB) [Internet]. Springer-Verlag Wien. Nueva York; 2009. Disponible en: <http://www.sobende.org.br/pdf/Libro%20Epidermolisis%20bullosa%20-%20Jo%20David%20Fine%20&%20Helmut%20Hintner.pdf>
 12. Asociación DEBRA-Piel de mariposa. El caso de los intocables [Internet]. 2019. Disponible en: <https://www.youtube.com/watch?v=11XuaTVIURE>
 13. Aguilar Vega F, Sánchez Hernández MM, López Pérez MS. Influencia en el cambio de cura sobre la calidad de vida de un paciente adulto con epidermólisis bullosa. Rev ROL Enferm 2016; 39(4): 268-272.
 14. Palomar F, Fornes B, Heras J, Blasco B. Epidermólisis Ampollosa o Bullosa. Enferm Integr. 2006;76(Diciembre):11–13.
 15. DEBRA Piel de Mariposa. Vivir con Epidermólisis Bullosa. Análisis biopsicosocial [Internet]. 2019. Disponible en: <https://www.pieldemariposa.es/wp-content/uploads/2019/07/WEB-PieldeMariposa-Profesionales.pdf>
 16. María Joao Y, Susanne K, María José G, Rodrigo S, Francis P. Manual práctico: Cuidados básicos en pacientes con Epidermólisis Bulosa [Internet]. Fundación Debra Chile; 2008. Disponible en: <https://debrachile.cl/wp-content/themes/debra/manual-cuidados.pdf>
 17. Salas-Alanis JC. La epidermolisis bullosas. El proyecto DEBRA [Internet]. Med Cutan Ibero Lat Am. 2007;35(4):165–166. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/cutanea/mc-2007/mc074a.pdf>
 18. Baselga Torres E. Enfermedades ampollas hereditarias. Protocolos de Dermatología. 2da. ed. Madrid: Asociación Española de Pediatría; 2007; pp.15- 22. Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/enfermedadesamp>.
 19. Villar Hernández A, Guerrero Solana E, Megías Campos A, García García N, Domínguez Pérez E, Romero Haro N, et al. Abordaje interdisciplinar en el tratamiento de las heridas en epidermólisis bullosa. Enfermería Dermatológica. 2016;10(29):12–18.
 20. Serradilla Fernández A, Tobajas Tobajas ME, Jiménez López MG. Educación sanitaria para enfermería sobre la epidermólisis bullosa. Rev ROL Enferm 2018; 41(2): 135-138.

21. Fernández C, Herrera Ceballos E, López Gutiérrez JC, De Lucas Laguna R, Romero Gómez J, Serrano Martínez M. C, et al. Guía de atención clínica integral de la epidermolisis bullosa hereditaria [Internet]. Ministerio de Sanidad y Consumo. 2008. Disponible en: <https://www.mscbs.gob.es/profesionales/prestacionesSanitarias/publicaciones/EpidermolisisBullosa.htm>
22. Ibarrondo MJ, García-Bravo B, Herrera E, Olivares P, Lama R, Torrelo A. Epidermolisis bullosa en España. Congreso Nacional de Pediatría (poster). Libro de ponencias. Zaragoza, 1999.
23. Vicente E, Bengoa-Alonso A, Guevara M, Nuin-Villanueva MA, Lasanta MJ, Álvarez N, et al. (2016). Epidermolisis bullosa: enfermedad rara e invisible en los sistemas de información sanitarios. Gac Sanit, 30(Esp Cong): 159.
24. Fine JD, Eady RAJ, Bauer EA, Bauer JW, Bruckner-Tuderman L, Heagerty A, et al. The classification of inherited epidermolysis bullosa (EB): Report of the Third International Consensus Meeting on Diagnosis and Classification of EB. J Am Acad Dermatol. 2008;58(6):931–950.
25. Covadonga González A. Epidermolisis Bullosa: piel de mariposa. Tan frágil como las alas de una mariposa. Metas de Enferm jun 2010; 13(5): 75-76.
26. Denyer J, Pillay E, Clapham J. Guía de buena práctica clínica. Cuidado de la piel y de las heridas en la epidermolisis bullosa [Internet]. An International Consensus. Wounds International, 2017. Disponible en https://portal.guiasalud.es/wp-content/uploads/2018/12/GPC_450_EB.pdf
27. Cañadas Núñez F, García Aguilar RA, Gala Fernández B, Pérez Hernández RM. Guía de práctica clínica para el cuidado de la piel y mucosas en personas con epidermolisis bullosa [Internet]. Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Junta de Andalucía. 2009. Disponible en: <https://portal.guiasalud.es/gpc/guia-de-practica-clinica-para-el-cuidado-de-la-piel-y-mucosas-en-personas-con-epidermolisis-bullosa/>
28. DEBRA. Cuidados cutáneos básicos: luchando por una vida sin dolor. 2013; Disponible en: [http://www.pieldemariposa.es/fotos/Cuidados cutaneos basicos.pdf](http://www.pieldemariposa.es/fotos/Cuidados%20cutaneos%20basicos.pdf)
29. Conde Montero E. Cura convencional: estrategia TIME [Internet]. 2015. Disponible en: <https://www.elenaconde.com/cura-convencional-aspectos-generales/>
30. Ulceras Fóra. Escala visual analógica del dolor (EVA). [Citado 29 de marzo de 2020]. Disponible en: <https://ulcerasfora.sergas.gal/Informacion/Escala-valoración-EVA>
31. Guerrero Solana E. Necesidades Socio-Sanitarias de las personas con Epidermolisis Bullosa Distrófica en Andalucía [Internet]. Universidad Internacional de la Rioja;

2013. Disponible en: http://www.pieldemariposa.es/fotos/file/EstudioNecesidadesSS_EBD_Andalucia.pdf
32. Hospital de Sant Joan de Deu. El Hospital Sant Joan de Déu es designado centro de referencia para el tratamiento de enfermedad “piel de mariposa” [Internet]. 2017. Disponible en: <https://www.sjdhospitalbarcelona.org/es/hospital-sant-joan-deu-es-designado-centro-referencia-para-tratamiento-enfermedad-piel-mariposa>
 33. La Paz, nuevo Centro de Referencia Nacional para la “piel de mariposa.” Redacción médica [Internet]. 2017; Disponible en: <https://www.redaccionmedica.com/autonomias/madrid/la-paz-nuevo-centro-de-referencia-nacional-para-la-piel-de-mariposa--6692>
 34. Equipo de enfermería, psicología y trabajo social Piel de Mariposa DEBRA. Enfermería a Domicilio , un apoyo Sanitario , Psicológico y Social. Bienestar [Internet]. 2003;47:19–25. Disponible en: https://www.pieldemariposa.es/wp-content/uploads/2019/03/N47_BienEstar-Enfermeria-a-domicilio.pdf
 35. DEBRA Piel de Mariposa. Situación psicosocial personas con EB y Familias [Internet]. [Citado 14 de marzo de 2020] Disponible en: <https://www.rareconnect.org/uploads/documents/situacion-psico-social-personas-con-epidermolisis-bullosa-y-familias.pdf>
 36. DEBRA. Necesidades de las familias no cubiertas y objetivos conseguidos [Internet]. 2019. Disponible en: <https://www.pieldemariposa.es/wp-content/uploads/2019/09/Necesidades-familias-Piel-de-Mariposa.pdf>
 37. Asociación DEBRA-Piel de mariposa. Documental Piel de MARIPOSA [Internet]. 2015. Disponible en: <https://www.pieldemariposa.es/piel-de-mariposa/documental-piel-de-mariposa/>
 38. March Cerdà JC. Pacientes empoderados para una mayor confianza en el sistema sanitario [Internet]. Rev Calid Asist. 2015;30(1):1–3. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-calidad-asistencial-256-articulo-pacientes-empoderados-una-mayor-confianza-S1134282X15000056>
 39. Vicente E, Guevara M, Lasanta MJ, Ramos-Arroyo MA, Ardanaz E. Implementando un registro poblacional de enfermedades raras en España: La experiencia de Navarra [Internet]. Rev Esp Salud Pública. 2018;92:19 de noviembre e201811082. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1135-57272018000100312&lng=es&nrm=iso&tlng=es
 40. Cristina Yáñez Á, Silvana Ortiz L, Elizabeth Espinosa V. Las tecnologías de la

comunicación e información (Tic) en salud: Un modelo para aplicar en la carrera de enfermería [Internet]. Rev iberoam educ investi Enferm. 2016;6(2):29–36. Disponible en: <https://www.enfermeria21.com/revistas/aladefe/articulo/200/las-tecnologias-de-la-comunicacion-e-informacion-tic-en-salud-un-modelo-para-aplicar-en-la-carrera-de-enfermeria/>

41. Fernández Cacho LM, Gordo Vega MA, Laso Cavadas S. Enfermería y Salud 2.0 Recursos TICs en el ámbito sanitario. Index de Enfermería. 2016;25(1–2):51–55.
42. Instituto de Estadística de Navarra. Encuesta sobre Equipamiento y Uso de Tecnologías de Información y Comunicación en los Hogares [Internet]. 2020. Disponible en: https://www.navarra.es/home_es/Gobierno+de+Navarra/Organigrama/Los+departamentos/Economia+y+Hacienda/Organigrama/Estructura+Organica/Instituto+Estadistica/NotasPrensa/SociedadInformacionEquipamientoUsoTTCCHogares.htm
43. Muñoz R. El número de líneas móviles supera por primera vez a la población mundial. El País [Internet]. 2018; Disponible en : https://elpais.com/tecnologia/2018/02/27/actualidad/1519725291_071783.html
44. Muñoz García G. Las tecnologías de la información y la comunicación (TIC) y las enfermedades minoritarias. Rev Nac e Int educación inclusiva. 2014;7(3):137–147.
45. Gabarrón E, Fernández-Luque L. eSalud y vídeos online para la promoción de la salud. Gac Sanit. 2012;26(3):197–200.
46. Ministerio de Sanidad Servicios Sociales e igualdad. Estrategia para el Abordaje de la cronicidad en el Sistema Nacional de Salud [Internet]. Boletín Oficial del Estado. 2012. Disponible en : www.msssi.gob.es
47. FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras). FEDER se posiciona ante el papel de las nuevas tecnologías en el campo de las enfermedades raras. FEDER [Internet]. 2014 Apr 14; Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/index.php?option=com_content&view=article&id=2764
48. Silber D. The case for ehealth. Vol. 100, Studies in Health Technology and Informatics. 2004. 3–27 p.

10. ANEXOS

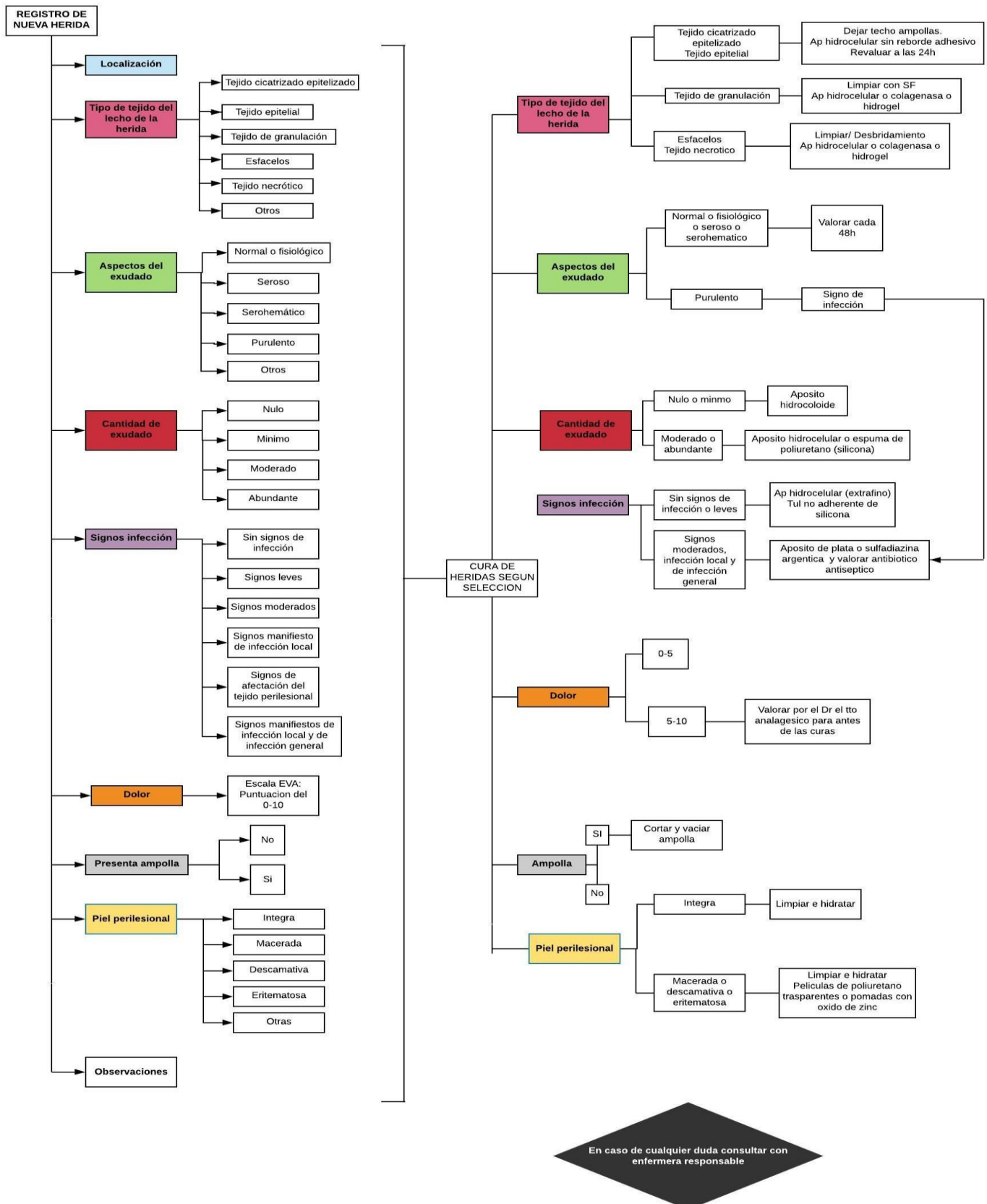


Figura 8: Diagrama de la App para indicar el tipo de herida (26)

Cada una de las opciones tendrá las siguientes explicaciones 19:

Localización (Zona donde se localiza la lesión o herida)

Tipo de tejido del lecho de la herida:

- Tejido cicatrizado epitelizado: La herida está cubierta de epitelio, es decir, de piel.
- Tejido epitelial: Tejido rosado o brillante que crece en los bordes de la herida. Seleccionar esta opción si la herida tiene este tipo de tejido y en el resto de la lesión hay tejido de granulación, sin restos necróticos o esfacelos.
- Tejido de granulación: Tejido rojo o rosáceo con un aspecto granular, húmedo y brillante.
- Esfacelos: Tejido amarillo o blanco que se encuentra en el lecho de la herida en forma de bandas con aspecto fibroso, bloques o en forma de tejido blando multiforme adherido. Seleccionar esta opción si hay algún esfacelo y no hay tejido necrótico.
- Tejido necrótico: Tejido oscuro, negro o marrón adherido al lecho o a los bordes de la herida que puede ser más fuerte o débil que la piel perilesional.
- Otros: Especificar.

Aspecto del exudado:

- Normal o fisiológico: Exudado que se caracteriza por una humedad transparente y de cantidad nula o escasa.
- Seroso: Exudado de color amarillento, pero transparente y limpio. Como un suero.
- Serohemático: Exudado seroso, pero con mezcla de restos de sangre.
- Purulento: Exudado similar al pus que se caracteriza por el mal olor y el color es variable, desde verde, amarillo, marrón hasta negro.
- Otros: Especificar.

Cantidad de exudado:

- Nulo: No hay restos de exudado.
- Mínimo: No necesita apósitos absorbentes o el apósito usado se mantiene de 5 a 7 días logrando su función.

- Moderado: El apósito usado se mantiene de 2 a 3 días logrando su función.
- Abundante: El apósito usado se mantiene 1 día o menos logrando su función.

Signos de infección:

- Sin signos de infección
- Signos leves de infección: Presenta cierto olor, dolor o exudado. La cicatrización progresa adecuadamente.
- Signos moderados de infección. Presenta mayor olor, dolor o exudado. La cicatrización ya no progresa adecuadamente.
- Signos manifiestos de infección local. Presenta pus en el lecho de la herida, edema, dolor, eritema y calor local.
- Signos de afectación del tejido perilesional. La herida tiene un peor estado o está empeorando, presentando celulitis, linfagitis o gangrena.
- Signos manifiestos de infección local y signos de infección general. El paciente presenta fiebre y leucocitosis, con posibles signos de afectación del tejido perilesional que puede causar sepsis y fallo multiorgánico.

Dolor: Se registrará a través de la escala EVA la intensidad del dolor. Siendo 0 la ausencia de dolor y el 10 el máximo dolor posible.

Piel perilesional (Piel de alrededor de la herida):

- Integra: Piel sana, sin alteraciones.
- Macerada: Piel con un gran exceso de humedad por el contacto con fluidos.
- Descamativa: Piel deshidratada, con descamación en su superficie. Pueden ser pequeñas como la caspa o de gran tamaño como las escamas de pescado.
- Eritematosa: Piel enrojecida.
- Otras: Especificar